

UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA
CENTRO DE FILOSOFIA E CIÊNCIAS HUMANAS
CURSO DE GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS SOCIAIS

EVERSON FERNANDES PEREIRA

**ENTRE BIOPOLÍTICA E CIDADANIA GENÉTICA: AS ASSOCIAÇÕES DE
PACIENTES COM DOENÇAS RARAS E O ATIVISMO NA SAÚDE.**

Florianópolis

2016

EVERSON FERNANDES PEREIRA

**ENTRE BIOPOLÍTICA E CIDADANIA GENÉTICA: AS ASSOCIAÇÕES DE
PACIENTES COM DOENÇAS RARAS E O ATIVISMO NA SAÚDE.**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à
Universidade Federal de Santa Catarina como
requisito para a obtenção do grau de Bacharel em
Ciências Sociais.

Orientadora: Prof^a Dr^a Sônia Weidner Maluf.

Florianópolis

2016

Ficha de identificação da obra elaborada pelo autor,
através do Programa de Geração Automática da Biblioteca Universitária da UFSC.

Pereira, Everson Fernandes

Entre biopolítica e cidadania genética : as associações
de pacientes com doenças raras e o ativismo na saúde /
Everson Fernandes Pereira ; orientadora, Sônia Weidner
Maluf - Florianópolis, SC, 2016.

75 p.

Trabalho de Conclusão de Curso (graduação) -
Universidade Federal de Santa Catarina, Centro de
Filosofia e Ciências Humanas. Graduação em Ciências Sociais.

Inclui referências

1. Ciências Sociais. 2. Associações de Pacientes. 3.
Doenças Raras . 4. Biopolítica. 5. Cidadania Genética. I.
Maluf, Sônia Weidner. II. Universidade Federal de Santa
Catarina. Graduação em Ciências Sociais. III. Título.

Everson Fernandes Pereira

**ENTRE BIOPOLÍTICA E CIDADANIA GENÉTICA: AS ASSOCIAÇÕES DE
PACIENTES COM DOENÇAS RARAS E O ATIVISMO NA SAÚDE**

Este Trabalho de Conclusão de Curso foi julgado adequado para obtenção do Título de Bacharel em Ciências Sociais, recebendo nota 10 da banca examinadora, e aprovado em sua forma final pelo Departamento de Graduação em Ciências Sociais.

Florianópolis, 07 de dezembro de 2016.

Prof. Thiago Bahia Losso, Dr.

Coordenador do Curso

Banca Examinadora:

Prof.^a. Sonia Weidner Maluf, Dr.^a.

Orientadora

Universidade Federal de Santa Catarina

Prof.^a Sandra Noemi Cucurullo de Caponi, Dr.^a

Universidade Federal de Santa Catarina

Prof.^a. Mirella Alves de Brito, Dr.^a.

Universidade Estácio de Sá

Para minha avó Celeoni.

(In memoriam)

AGRADECIMENTOS

Aos meus pais, o pedreiro Sebastião e a dona de casa Maria Inês, por terem feito tudo o que esteve ao alcance para me ajudarem a terminar a graduação e ser o primeiro da família com ensino superior completo. Por terem me ensinado tanto sobre a vida e sobre a complexidade do ser humano.

Às minhas irmãs, Midiam e Gislaïne, e ao meu irmão *Nego* e minha cunhada Nayara. Aos sobrinhos e sobrinhas: Gustavo, Karolaine, Alisson, Ketylin e Davi.

À minha orientadora, Sônia W. Maluf, pela disposição em me orientar, pela liberdade com que me permitiu tomar minhas decisões, pelo aprendizado ao longo desse processo e pela compreensão nos momentos difíceis.

À Terla Rodrigues, pela conversa e almoço em que me sugeriu as doenças raras como tema de pesquisa.

Aos colegas de curso que me acompanharam ao longo desses anos, a vida ora nos aproximou ora nos afastou, em especial aqueles que estiveram comigo no primeiro bar, uma semana antes mesmo de as aulas começarem: Daniela Amorim, Evelyn Alves, Fernando Torquato, Sabrina Medeiros e Yuri. Tamiris pela parceria nesses meses loucos de estudos para o processo seletivo do mestrado. Christine por ter discutido o projeto na disciplina de Seminário de Pesquisa.

Ao Diogo Oliveira, por esses sete anos de parceria, companheirismo, confidências, amizade, provocações intelectuais e amadurecimento.

Àqueles que de uma forma ou de outra me marcaram ao longo da graduação e que deram adeus cedo demais: Janete pelo afeto, refúgio e pelas conversas com cafés ao pôr do sol observando beija-flores; Vange Leonel pela amizade, carinho e exemplo de orgulho; Sênsô, meu guru, pela cumplicidade, compreensão e por acreditar em mim. Aos três, obrigado pela sabedoria compartilhada.

À Binah, sua mãe Mirela e sua avó Dona Vera, pelos meses de abrigo quando minha permanência na universidade esteve em risco, pela paciência e por muito mais do que eu merecia.

À galera da edição de inverno 2016 do VER-SUS, pelo afeto, aprendizado e pela energia política revigorada com tanta demonstração de comprometimento com um sistema único de saúde verdadeiramente universal, gratuito, de qualidade e humano.

Ao pessoal do Projeto Papo S rio, do NIGS, por um 2015 t o produtivo e de amadurecimento acad mico.

 s/aos colegas do TRANSES pela amizade, discuss es, pelo aprendizado. Especialmente Tatiane Barros e Fernando Ciello, pelas sugest es.

A todas as muitas pessoas que ao longo desse processo se disponibilizaram a ler e discutir comigo sobre a pesquisa. Em especial, Nathalia Henrich e Javier Paez, pelas tradu  es do resumo para o ingl s e espanhol, respectivamente.

Aos servidores que trabalham na coordena  o do curso de ci ncias sociais, Rose e Rog rio, pelo atendimento sempre atencioso e paciente.

 s professoras Sandra Caponi e Mirella Alves de Brito, por terem aceitado o convite para participarem da banca de qualifica  o do projeto e as sugest es feitas na ocasi o, e tamb m por aceitarem constituir a banca de defesa deste TCC.

Um muito obrigado cheio de afeto!

“[...]

outras vezes se diverte
sem que eu saiba ou que deseje,
e nesse prazer maligno,
que suas células impregna,
do meu mutismo escarnece.

meu corpo ordena que eu saia
em busca do que não quero,
e me nega, ao se afirmar
como senhor do meu eu
convertido em cão servil.

meu prazer mais refinado,
não sou eu quem vai senti-lo,
é ele, por mim, rapace,
e dá mastigados restos
à minha fome absoluta.

[...]

quero romper com meu corpo,
quero enfrentá-lo, acusá-lo,
por abolir a minha essência,
mas ele sequer me escuta
e vai pelo rumo oposto.

[...]”

(Carlos Drummond de Andrade)

RESUMO

Este trabalho traz um panorama geral teórico-bibliográfico referente às associações de pacientes com doenças raras, utilizando os exemplos de grandes associações da Europa, Estados Unidos e Brasil, para pensar nas formas como se organizam esses grupos, com quem estabelecem relações, que tipos de reivindicações fazem. Utilizando conceitos como biopolítica, cidadania biológica e cidadania genética como referentes de análise dessas associações, busca-se fazer considerações sobre a influência desses grupos na formação de políticas públicas. Para tal, apresentamos um mapeamento da situação das políticas públicas de saúde envolvendo doenças raras no Brasil, os avanços e algumas questões em aberto no momento de escrita deste trabalho, e sobre o que esperar do futuro próximo para a temática. Entre os avanços, identificamos a criação de uma frente parlamentar mista para doenças raras e a criação de diversos projetos de leis em tramitação. Foram encontradas, também, portarias e protocolos já efetivados, além da proposição de outros em construção, que devem ser implementados nos próximos dois anos.

Palavras-chave: Ciências Sociais da Saúde. Associações de Pacientes. Doenças Raras. Biopolítica. Cidadania Genética.

ABSTRACT

This work presents a wide theoretical-bibliographical panorama regarding rare disease patient's associations. It takes the examples of associations in Europe, the United States and Brazil in order to think about the way these groups are organized, with whom they establish relations and what kind of claims they make. Through the use of concepts such as biopolitics, biological citizenship and genetic citizenship, it aims to make considerations about the influence of these groups in public policy making. To achieve that, we present a map of public health policies regarding rare diseases in Brazil, their achievements, some questions that remain open, and what can be expected in the future. Among the achievements, we identified the creating of a multipartisan legislative group for rare diseases and the proposal of a handful of laws that are still pending approval. Pieces of legislation we found that are already effective, and others that are still in process and should be implemented in the next two years.

Keywords: Social Sciences of Health. Patient's Associations. Rare Diseases. Biopolitics. Genetic Citizenship.

RESUMEN

Este trabajo expone un panorama general teórico-bibliográfico referente a las asociaciones de pacientes con enfermedades raras, utilizando los ejemplos de grandes asociaciones de Europa, Estados Unidos y Brasil, para pensar las formas como se organizan esos grupos, con quienes establecen relaciones, qué tipos de reivindicaciones hacen. Utilizando conceptos como biopolítica, ciudadanía biológica y ciudadanía genética como referentes de análisis de esas asociaciones, se busca hacer consideraciones sobre la influencia de esos grupos en la formación de políticas públicas. Para tal, presentamos un mapeamento de la situación de las políticas públicas de salud abarcando enfermedades raras en Brasil, los avances y algunas cuestiones abiertas en el momento de la escrita de éste trabajo, y sobre qué esperar del futuro próximo para la temática. Entre los avances, identificamos la creación de una frente parlamentar mixta para enfermedades raras y la creación de diversos proyectos de leyes en tratamiento. Fueron encontradas, también, ordenanzas y protocolos ya efectivados, mas allá de la proposición de otros en construcción, que deben ser implementados en los próximos dos años.

Palabras clave: Ciencias Sociales de la Salud. Asociaciones de Pacientes. Enfermedades Raras. Biopolítica. Ciudadanía Genética.

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

TCC.....	Trabalho de Conclusão de Curso
CADASIL.....	Arteriopatia Cerebral Autossômica Dominante com Infartos Subcorticais e Leucoencefalopatia
UE.....	União Europeia
OMS.....	Organização Mundial de Saúde
FDA.....	Federal Drug Administration
ODA.....	Orphan Drugs Act
EURORDIS.....	Europe Rare Diseases
AMANF.....	Associação Mineira de Apoio aos Pacientes com Neurofibromatose
ABRAM.....	Associação Brasileira de Assistência à Muscoviscidose
NORD.....	National Organization for Rare Diseases
AMAVI.....	Associação Maria Vitória
HCM.....	Hybrid Collective Model
DM.....	Delegation Model
CONITEC.....	Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS
CONEP.....	Comissão Nacional de Ética em Pesquisa
ONG.....	Organização Não-Governamental
ONU.....	Organização das Nações Unidas
CIADR.....	Congresso Iberoamericano de Doenças Raras
SUS.....	Sistema Único de Saúde
MPAS.....	Ministério da Previdência e Assistência Social
CNS.....	Conselho Nacional de Saúde
SBPC.....	Sociedade Brasileira para o Progresso da Ciência
CEBES.....	Centro Brasileiro de Estudos de Saúde
ABRASCO.....	Associação Brasileira de Pós-Graduação em Saúde Coletiva
RSB.....	Reforma Sanitária Brasileira
PNH.....	Política Nacional de Humanização
DAET.....	Departamento de Atenção Especializada e Temática
CGMAC.....	Coordenação de Média e Alta Complexidade
GT.....	Grupo de Trabalho
FEBRAPEM.....	Federação Brasileira de Associações Cíveis de Portadores de Esclerose Múltipla
PCDT.....	Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas
STF.....	Superior Tribunal Federal
ECA.....	Estatuto da Criança e do Adolescente
PL.....	Projeto de Lei
PLS.....	Projeto de Lei do Senado
ELA.....	Esclerose Lateral Amiotrófica
CSSF.....	Comissão de Seguridade Social e Família
CCJC.....	Comissão de Constituição e Justiça e de Cidadania
HIV.....	Human Immunodeficiency Virus
AIDS.....	Acquired Immunodeficiency Syndrome
VER-SUS.....	Vivências e Estágio na Realidade do Sistema Único de Saúde
PEC.....	Proposta de Emenda à Constituição
ANDES.....	Sindicato Nacional dos Docentes em Ensino Superior
IPEA.....	Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	13
2	BIO: POLÍTICA E PODER	18
3	CIDADANIA BIOLÓGICA E CIDADANIA GENÉTICA	24
4	ASSOCIAÇÕES DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS: A CIDADANIA GENÉTICA EM PRÁTICA	29
5	POLÍTICAS PÚBLICAS DE SAÚDE NO CONTEXTO DO BRASIL ..	45
	5.1 Algumas conquistas nas políticas públicas de saúde para doenças raras no Brasil.....	48
	5.2 Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS.....	50
	5.2.1 Diretrizes para a atenção integral aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las.	52
	5.3 Relatório de recomendação de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas	54
6	QUESTÕES EM ABERTO	56
7	ÚLTIMAS CONSIDERAÇÕES	61
8	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	65
9	ANEXOS.....	70

1 INTRODUÇÃO

Desde o início da graduação as discussões relacionadas à saúde atraíram meu interesse. No entanto, o tema deste trabalho de conclusão de curso (TCC) surgiu, na verdade, um pouco por acaso. Minha ideia inicial de pesquisa para o TCC era sobre os grupos de ativismo que surgiram como resposta à negligência do poder público em relação à epidemia de aids, na década de 1980, nos Estados Unidos, em especial o *Aids Coalition To Unleash the Power* — ACT UP.

Porém, junto com o interesse na história da epidemia de aids e seus desdobramentos, a temática das doenças raras tem conquistado cada vez mais espaço no meu campo de interesses de estudos, em partes pelo próprio campo de discussão acadêmica, em partes por questões pessoais e familiares. Foi durante um almoço com uma amiga, conversando sobre como a temática das doenças raras estava presente no meu cotidiano, que ela sugeriu que eu transformasse isso numa pesquisa. Acatei a sugestão e elaborei um projeto de TCC.

O projeto era sobre a experiência de pessoas com histórico familiar de CADASIL¹, pensando nas narrativas como base de análise. Na banca de qualificação do tal projeto, as professoras integrantes da mesa sugeriram que eu deixasse aquele projeto para o mestrado e abordasse algo “anterior”, algo relacionado a políticas públicas. A sugestão me agradou e comecei a pensar numa nova pesquisa em substituição àquela, até que pensei nas associações de pacientes com doenças raras e no papel que elas desempenham inclusive na criação de políticas públicas. Foi um desafio prazeroso e cheio de incertezas o mergulho num novo projeto e numa nova pesquisa, mas creio que tenha valido a pena. Pensando nisso, apesar de o objeto central desta pesquisa não ser especificamente pacientes com CADASIL, pretendo incluir alguns comentários relacionados a eles já pensando em pesquisas futuras.

O que une esses diferentes objetos de pesquisa, na verdade, considerando o impacto da questão da saúde no indivíduo e na sociedade, são as possibilidades que as ciências sociais nos proporcionam de poder analisar esses tipos de ativismo com algumas características específicas por colocarem o direito à vida como um dos argumentos centrais. Ainda, a complexidade e multiplicidade de movimentos pautados pela saúde representa um desafio também (RIBEIRO, 1989).

¹ Para este trabalho basta estarmos informados de que CADASIL é uma doença genética hereditária, rara e com caráter progressivo e debilitante.

Também são cada vez mais frequentes, nas ciências sociais, os estudos que abrangem a temática das doenças raras, inclusive por causa do crescimento proporcionado pela mobilização de associações criadas por pacientes com doenças raras ou familiares. Um dos motivos que tornam esse campo profícuo para as ciências sociais, é o papel transformador que elas têm nas políticas públicas e nas práticas médicas. A contribuição das ciências sociais, ao trazer para a análise o caráter subjetivo das relações entre médicos e pacientes, ajuda a questionar categorias consideradas naturais, inclusive aquela de saúde (MIOTTO & BARCELLOS, 2009). Como explicam Barros e Nunes (2009), a presença das ciências sociais em saúde é importante porque

corroboram no entendimento das mudanças nos padrões de mortalidade e sua relação com hábitos e comportamentos; permitem compreender a dinâmica das condições crônicas, promovendo trabalho multidisciplinar e intersetorial; explicitam a composição multicultural e multiétnica das sociedades e auxiliam na construção de competências no campo da comunicação, negociação e motivação; ajudam na identificação de fatores estressores e no desenvolvimento de estratégias de ação sobre fatores físicos, psíquicos, culturais e ambientais; e promovem a humanização no cuidado de pacientes e nas relações de trabalho (BARROS & NUNES, 2009: 170)

Os estudos em Ciências Sociais e Saúde, ao fazer reflexões sobre a saúde e doença, normal e patológico, como fenômenos sociais, culturais, coletivos e individuais, fugindo da naturalização, nos ajudam a compreender melhor as relações que as pessoas acometidas por alguma doença estabelecem com as instituições de saúde. Ajudam também a compreender o desenvolvimento da biomedicina e dos impactos na sociedade (CANESQUI, 2011).

Muitas vezes as categorias como “doença genética”, “doença tropical” ou “doença psiquiátrica” são alvos de escrutínio das ciências sociais sempre tomando o cuidado de não as naturalizar. Pensando nisso, e tentando se distanciar da naturalização da categoria “doenças raras”, como se ela fosse autoevidente, como se sempre tivesse existido, e buscando entender como as doenças incomuns passaram a ser chamadas de raras, nas linhas a seguir propõe-se um breve histórico da categoria (HUYARD, 2009).

Quando se pensa em doenças raras, a ideia que comumente se sobressai é a de que são doenças que acometem um número ínfimo de pessoas. Quando analisadas individualmente, o número é relativamente baixo, no entanto, estima-se que existam cerca de 6 a 8 mil doenças com essa classificação. Os critérios estatísticos de definição não são consenso e variam de acordo com os países. Na União Europeia (UE) considera-se rara aquela

doença com prevalência de até 5 casos para cada 10 mil habitantes. Assim, segundo esses critérios, estima-se que na UE em torno de 27 e 36 milhões de pessoas tenham alguma dessas doenças. Cerca de 25 a 30 milhões nos Estados Unidos. No Brasil, a estimativa é de 11 a 15 milhões de portadores de alguma doença rara (OLIVEIRA et al. 2012). A Organização Mundial de Saúde (OMS) aconselha que seja considerada rara aquela doença com prevalência de até 65 casos para cada 100 mil habitantes.

A análise da origem da categoria “doenças raras”, como proposta por Caroline Huyard (2009), demonstra o envolvimento de pelo menos quatro grupos em sua definição: pacientes, médicos, poder público e a indústria farmacêutica. A transformação das doenças incomuns em doenças raras teve como localização inicial os Estados Unidos, no início dos anos de 1980 e, posteriormente, na Europa, no fim da mesma década. Ainda, essa transformação aconteceu na esteira do debate sobre a regulamentação daquelas drogas designadas pela indústria farmacêutica como “drogas órfãs”.

A categoria de doenças raras aparece, durante a década de 1960, no debate provocado por uma emenda ao *Food, Drug and Cosmetic Act of 1938* conhecida como *Kefauver-Harris Amendments*. Até a proposição dessa emenda, muitos medicamentos disponíveis nos Estados Unidos desde 1938 eram comercializados sem comprovação científica de eficácia e sem controle dos testes. Essa emenda, que visou garantir que essas drogas fossem cientificamente comprovadas, surge no contexto do grande problema causado pela *talidomida* (HUYARD, 2009; FDA, 2012).

Algumas drogas que não foram inspecionadas nem revisadas, e foram chamadas de “órfãs” ou “sem-teto” (*homeless*), continuaram disponíveis nas farmácias de hospitais, mas sem autorização para serem usadas como terapêuticas, apenas para propósitos químicos. Em 1968, a *American Society of Hospital Pharmacists* pediu à *Food and Drug Administration* (FDA) que dessem um status a essas drogas. O status de “órfãs”, que antes era vinculado apenas às drogas sem aprovação e eficácia comprovada, foi ampliado a todas as drogas que não atraíam a atenção da indústria farmacêutica; na metade da década de 1970, “drugs for single usage, drugs for chronic diseases, drugs with anticipated legal liability, drugs for use in diseases endemic to third world countries and unpatentable drugs²” foram consideradas órfãs

² Tradução livre: “drogas para uso único, drogas para doenças crônicas, drogas com responsabilidade legal antecipada, drogas para uso em doenças endêmicas em países do terceiro mundo e drogas não-patenteáveis”.

e não lucrativas. O *Orphan Drug Act* de 1983 acabou por definir as drogas órfãs como aquelas drogas que não são lucrativas (HUYARD, 2009: 466).

Nesse período dos anos de 1980, as drogas órfãs em discussão eram aquelas já existentes, então o que estava em jogo no momento era mais a questão da lucratividade do que de inovação, refletindo num decréscimo do interesse da indústria farmacêutica e na deterioração da situação das pessoas com doenças incomuns. Reagindo a isso, grupos de pessoas com doenças incomuns passaram a se organizar politicamente. A ideia de doenças raras surge, então, mais relacionada a critérios econômicos do que em termos de prevalência na população (HUYARD, 2009).

A adoção dessa categoria serviu para abarcar interesses de diversos grupos envolvidos na questão, em especial as associações de pacientes que buscavam unidade em torno da noção de “raro” para ganhar força politicamente:

First, it was an economic issue, related to the non-profitability of the drug they needed. Secondly, it developed into an experiential issue, the conferences giving them the opportunity to discover common features in their experience of being rare and in their political expectations, beyond the initial issue of drug availability³ (HUYARD, 2009: 467).

Ainda, outras três características das experiências entre pessoas com doenças raras dava um senso de unidade em torno da categoria: em primeiro lugar, uma questão de sentimento de justiça em oposição à noção de lucro reivindicado pelas indústrias farmacêuticas; em segundo lugar, a ideia de que raridade é sinônimo de invisibilidade e que a união em torno do termo poderia criar uma proximidade emocional entre essas pessoas; por fim, o caráter ambíguo da noção de raridade, que em termos de doenças específicas podem acometer um pequeno número de pessoas, mas ao considerarmos as doenças raras na totalidade reflete em milhões de atingidos, e esses pacientes foram convencidos de que número significava poder; portanto, a ideia de raridade como uma noção guarda-chuva para todas essas doenças demonstrou potencial para ação política (HUYARD, 2009).

Dessa forma, Huyard (2009) demonstra que a categoria de doenças raras foi progressivamente sendo especificada, sendo diferenciada da categoria de doenças não-

³ Tradução livre: “Primeiramente, era uma questão econômica, relacionada à não-lucratividade das drogas que eles precisavam. Em segundo lugar, se desenvolveu como uma questão experiencial, as conferências davam a eles a oportunidade de descobrir questões em comum em suas experiências de serem raros e em suas expectativas políticas, para além do problema inicial da disponibilidade de drogas”.

lucrativas, o que inclui as doenças negligenciadas. Sem dúvidas muitas doenças raras são também negligenciadas e vice-versa, mas nem todas as doenças negligenciadas são raras⁴. Mais do que médicos ou a indústria farmacêutica, a categoria de doenças raras tem servido às associações de pacientes a se organizarem politicamente.

Ainda, as associações de pacientes continuam sendo um dos principais grupos políticos organizados nas convenções sobre drogas órfãs. Nos dias 15 a 17 de novembro de 2016, aconteceu o *World Orphan Drug Congress*, em Bruxelas, e entre palestrantes estavam inclusos representantes de associações de pacientes como a EURORDIS. No relatório do congresso do ano passado, vinte por cento do público presente constituía de grupos (associações, organizações não-governamentais etc) voltados para pacientes⁵.

Portanto, considerando a amplitude e complexidade do campo, e pensando em trabalhos futuros, aqui pretende-se traçar um panorama geral de como agem as associações de pacientes com doenças raras, quais suas motivações, com quem interagem, etc. No Brasil, considerando que as associações são responsáveis por muitas conquistas, propõe-se um mapeamento, que não pretende ser exaustivo inclusive pela complexidade do sistema de saúde do país e da burocracia institucional enfrentada na tramitação de projetos, de políticas públicas efetuadas ou em discussão na atualidade. Esse panorama será traçado através de uma revisão teórica e bibliográfica, introduzindo alguns exemplos coletados em sites dessas associações, relatórios de atividades, enfim, uma multiplicidade de material produzido por esses grupos.

⁴ A Anvisa caracteriza as doenças negligenciadas como aquelas que não apresentam atrativos econômicos para o desenvolvimento de medicamentos por atingirem predominantemente as populações de países em desenvolvimento ou pouco desenvolvidos. Já as doenças raras são caracterizadas como aquelas que afetam um pequeno número de pessoas comparado com a população geral. Fonte: <https://www.diariodasleis.com.br/busca/exibmlink.php?numlink=1-9-34-2007-04-04-28>

⁵ O relatório pode ser acessado através do link: <http://www.terrapinn.com/conference/world-orphan-drug-congress/attendees.stm>

2 BIO: POLÍTICA E PODER

Quando se trata de doenças raras e nos desdobramentos referentes ao acesso à saúde e à garantia de tratamentos, a vida toma uma dimensão considerável nos discursos que mobilizam as associações e grupos de pacientes que buscam parcerias e diálogo com o Estado, com a indústria farmacêutica e de biotecnologia e com a academia. Essa centralidade da vida no discurso político desses atores oferece um quadro interessante para análise daquilo que Michel Foucault (1999) chamou de biopolítica. O conceito de biopolítica começou a ser desenvolvido por Foucault ao analisar as transformações da sociedade a partir do século XVII. Numa conferência dada no Rio de Janeiro, em 1974, Michel Foucault, ao analisar o nascimento da medicina social, aponta que a medicina moderna tem como plano de fundo uma tecnologia do corpo social, mas que também é individualista. É nessa análise que o autor afirma que “o controle da sociedade sobre os indivíduos não opera somente na ideologia, ou pela consciência, mas começa no corpo, com o corpo”. Assim, Foucault utiliza o conceito de biopolítica para dizer que “o corpo é uma realidade bio-política” (FOUCAULT, 2007: 80).

Além disso, ao questionar os dispositivos do poder, Foucault (1976) parte de uma consideração de que o poder não mais desempenha um papel unicamente repressivo, levando à obediência e a legitimação do poder, mas indica também que há uma forma de resistência a ele que é parte de todo jogo de poder. Para Foucault, “pouco importa que se trate ou não de utopia; está aí um processo muito real de luta; a vida como objeto político foi, de algum modo, tomada à letra e revolvida contra o sistema que tentava controlá-la” (FOUCAULT, 1976: 191 *apud* ROCHA, 2005). No capítulo final do livro “História da sexualidade: a vontade de saber”, no qual fala sobre o poder de vida e de morte, Michel Foucault (1999) demonstra um processo de transformação do poder soberano, ou seja, o poder de morte, para um poder da biopolítica, que é o poder de fazer viver. A emergência dessa nova forma de poder desenvolveu-se a partir do século XVII, que Foucault enumera em duas formas principais, dois polos de desenvolvimento que estão interligados por um feixe intermediário de relações: um polo formado na centralidade do corpo como máquina; outro polo, formado mais tarde, centralizado no corpo-espécie, no corpo considerado pela mecânica do ser vivo e como local onde ocorrem processos biológicos:

Um dos pólos, o primeiro a ser formado, ao que parece, centrou-se no corpo como máquina: no seu adestramento, na ampliação de suas aptidões, na extorsão de suas forças, no crescimento paralelo de sua utilidade e docilidade, na sua integração em sistemas de controle eficazes e econômicos

– tudo isso assegurado por procedimentos de poder que caracterizam as disciplinas: *anátomo-política do corpo humano*. (FOUCAULT, 1999: 131. Grifos do autor.)

É, segundo Didier Fassin (2006), neste primeiro polo onde estão associadas as instituições que agem em conjunto para a socialização do indivíduo: “família, escola, exército, usina, mas também para o tratamento dos desvios: hospital, asilo, prisão” (p. 323). O segundo polo descrito por Foucault,

centrou-se no corpo-espécie [...]: a proliferação, os nascimentos e a mortalidade, o nível de saúde, a duração da vida, a longevidade, com todas as condições que podem fazê-los variar; tais processos são assumidos mediante toda uma série de intervenções e *controles reguladores: uma bio-política da população* (FOUCAULT, 1999: 131).

Fassin (2006) ainda destaca que sob esta perspectiva da bio-política da população estão ao lado do saber útil para a gestão da população, “a demografia, a epidemiologia, a economia, as ciências humanas” e ao lado daqueles poderes que são acionados e necessários para a administração de populações, o autor indica que estão “a planificação familiar, o controle da imigração, políticas de saúde pública e sociais” (p. 323). São esses dois polos – as disciplinas do corpo e as regulações da população – segundo Foucault (1999), sobre os quais se desenvolveu a organização do poder sobre a vida. Ainda, é com essa tecnologia de duas faces – “anatômica e biológica, individualizante e especificante, voltada para os desempenhos do corpo e encarando os processos da vida” – que caracteriza um poder que já não tem mais a função de matar, mas sim de investir sobre a vida (p. 131). Foucault propõe que é preciso se falar de biopolítica para designar quais são os mecanismos que fazem a vida entrar no domínio do poder-saber e o faz um agente de transformação da vida humana (FOUCAULT, 1999).

De acordo com Didier Fassin (2006), o governo dos seres vivos e as tecnologias de si são questões que ajudam a prolongar o estudo da biopolítica e a maneira como Estado e indivíduos interagem, seja através de regulações econômicas ou prescrições morais, seja através de normas sanitárias ou até mesmo por meio do desenvolvimento das ciências sociais. Com a biopolítica, “noções como esperança de vida, natalidade e mortalidade, o domínio do corpo e de suas pulsões, a gestão das populações e de suas migrações, a proteção contra os perigos coletivos e a prevenção de risco individuais” se tornam cada vez mais presentes nas experiências e discursos não só de indivíduos e da elite, mas também no conjunto da sociedade (p. 322-324). Ainda segundo Fassin (2006), Michel Foucault quando coloca o

governo da vida como central na modernidade política ocidental “anunciava pela primeira vez aquilo que, desde então, parece, para muitos, se não uma evidência, pelo menos uma banalidade” (p. 321). Fassin (2006) elenca três planos nos quais a biopolítica pode contribuir para compreendermos as sociedades contemporâneas: no *plano genealógico*, a biopolítica mostra a vida como elemento crucial para definição do político e para efetivação de políticas; no *plano fenomenológico*, a biopolítica permite a relação entre domínios que são geralmente separados por questões administrativas ou disciplinares e assim produzir novas categorias da atividade humana:

Lá onde a ciência, a medicina e a ética parecem dividir entre si as dimensões científica, técnica e moral da vida, a biopolítica mostra que as decisões e as intervenções em matéria de gestão dos corpos individuais e coletivos participam de conjuntos cada vez mais vastos onde o trabalho, a imigração, o urbanismo cruzam-se com a saúde pública, a prática clínica e a pesquisa biológica (FASSIN, 2006: 328).

E, por fim, num terceiro plano, Fassin (2006: 328) indica que a biopolítica “induz a uma interrogação sobre as escolhas feitas... pelas sociedades contemporâneas e sobre a economia moral que as subentende”. Ainda, a biopolítica, ao colocar a vida social em tensão, demanda que os cidadãos do mundo tomem posições em relação às responsabilidades pelas pessoas em situações precárias nos hospitais e ao voto de leis da bioética, e “das arbitragens feitas por uma comissão de atribuição de auxílios financeiros aos critérios estabelecidos em acordos comerciais internacionais sobre medicamentos” (p. 328). As biopolíticas também propõem e proporcionam novas exigências teóricas para se pensar a condição humana e o governo dos seres humanos. Em suma, Fassin destaca que as biopolíticas proporcionam também um deslocamento das políticas do ser vivo às políticas da vida. O que interessa a Fassin particularmente é o fato de a vida ter se tornado tão essencial que é sobre ela que o mundo contemporâneo fundamenta o pensamento sobre Direitos Humanos (FASSIN, 2006; 2010).

No curso “Society must be defended”, ministrado em 1976, Michel Foucault descreve que o campo da biopolítica pode também ser abrangente aos acidentes, enfermidades, e várias anomalias. Quando Foucault discute sobre alguns pontos iniciais da biopolítica e algumas de suas práticas, e o conhecimento e o poder como seu primeiro domínio de intervenção, ele afirma que a biopolítica vai obter seu conhecimento e paralelamente definir seu poder de intervenção a partir das taxas de natalidade e mortalidade,

de diversas deficiências dos corpos biológicos, e também dos efeitos que o meio ambiente incide sobre a vida humana (FOUCAULT, 2003).

Paul Rabinow e Nikolas Rose defendem que é possível usar o termo “biopolítica” para abarcar todas as estratégias específicas e contestações “sobre as problematizações da vitalidade humana coletiva, morbidade e mortalidade, sobre as formas de conhecimento, regimes de autoridade e práticas de intervenção que são desejáveis, legítimas e eficazes” (RABINOW, ROSE, 2006: 28). Nikolas Rose (2013), ao analisar a biomedicina no século XXI, vai adiante na proposição da politização da vida. Ele aponta que não só a vida é politizada como a compreensão da vida tem sofrido uma mutação e se tornado molecularizada, ou seja, pelo menos nos países industrializados avançados, “a biomedicina visualiza a vida em outro nível – o nível molecular”. Para Rose, a novidade da biopolítica contemporânea se dá pela percepção de uma mudança nas “nossas capacidades de manipular nossa vitalidade, nosso desenvolvimento, nosso metabolismo, nossos órgãos e nossos cérebros... no nível molecular é que a vida agora pode ser manipulada” (p. 17):

A política da vida de nosso século parece bem diferente. Não está delimitada nem pelos polos de doença e saúde, nem focalizada em eliminar patologias para proteger o destino da nação. Ao contrário, está preocupada com nossas crescentes capacidades de controlar, administrar, projetar, remodelar e modular as próprias capacidades vitais dos seres humanos enquanto criaturas viventes. É, como procuro demonstrar, uma política “da vida em si mesma” (ROSE, 2013: 16).

A abordagem de Rose (2013) considera que a biopolítica na atualidade não opera mais no problema-espaco definido pela população, qualidade, território e nação. Para o autor, o individual substitui a população, a qualidade não é mais uma capacidade evolutiva, mas qualidade de vida, o território político de uma sociedade dá cede aos espaços domésticos da família e da comunidade, e a responsabilidade agora não recai mais sobre quem governa uma nação, sobre um soberano, num campo de competição internacional, mas sobre aqueles que são responsáveis por uma família e seus membros. Ao considerar a molecularização como um dos caminhos contemporâneos nos quais ocorrem mutações significativas na remodelação da percepção e práticas médicas e políticas, a abordagem de Rose é particularmente interessante para discutir as questões das doenças raras justamente pelo discurso molecular muitas vezes utilizado por associações de pacientes desse campo.

No Dicionário de Filosofia Moral e Política, sob o vocábulo de “Biopolítica”, Acílio da Silva Estanqueiro Rocha (2005) disserta sobre como, com o conceito de biopolítica, Foucault anunciava, desde as primeiras menções ao conceito na década de 1970, o que hoje já é de certa forma consenso: a “vida” e o “vivente” fazem parte de novas lutas políticas e compõe novas estratégias socioeconômicas. Rocha ainda descreve que hoje, mais ainda, questões relacionadas ao genoma humano e ao desenvolvimento das forças da vida, das biotecnologias, produzem novas cartografias dos biopoderes, que geram amplas discussões sobre as próprias formas da vida. Para Paul Rabinow (1999), na análise que fez da sociedade moderna Michel Foucault diagnosticou como a forma específica do saber-poder da contemporaneidade o biopoder:

O biopoder pode ser definido como a maneira pela qual nossas práticas contemporâneas tornam efetiva uma ordem na qual o homem ocidental é tido como saudável, seguro e produtivo. Os desdobramentos do biopoder nos oferecem dispositivos para entendermos o tipo de seres humanos que somos hoje. Foucault não alega que o biopoder é a única coisa acontecendo entre nós, ele assevera que se olharmos a realidade a partir desta interpretação muitas coisas começarão a fazer sentido (RABINOW, 1999: 63 – 64).

O conceito de biopoder pode ser útil para as análises contemporâneas por trazer à tona um campo perpassado por tentativas de intervenção sobre as características essenciais da vida e da existência humanas. Não só as características essenciais da existência humana enquanto seres vivos individuais que “nascem, crescem, habitam um corpo que pode ser treinado e aumentado, e por fim adoecem e morrem”, mas também as características vitais de populações, grupos ou coletividades que são compostas de tais seres vivos (ROSE & RABINOW, 2006: 28). Rabinow e Rose (2006) destacam que, assim como a análise de Foucault sobre a disciplina, o desenvolvimento da noção de biopoder foi elaborada a partir de uma análise genealógica e histórica. Os autores também indicam que o conceito de biopoder serve para designar um plano de atualidade com os seguintes elementos, no mínimo:

Um ou mais discursos de verdade sobre o caráter ‘vital’ dos seres humanos, e um conjunto de autoridades consideradas competentes para falar aquela verdade. Estes discursos [...] podem hibridizar os estilos biológico e demográfico ou mesmo sociológico de pensamento, como nas *relações contemporâneas de genômica e risco*, unificadas na nova linguagem de suscetibilidade (RABINOW, ROSE, 2006: 29. Grifos meus).

Anne Kavanagh e Dorothy Broom (1998) desenvolvem a discussão sobre as relações entre genômica e risco ao considerarem as questões relacionadas ao fato de alguém carregar um gene mutante causador de alguma doença. Considerando o conceito de “risco” que, nas

ciências da saúde, é usado para descrever “a probabilidade que membros de uma categoria desenvolverão ou contrairão uma doença” (p. 437). As autoras utilizam a noção de “risco corporificado”, e argumentam as distinções entre essa noção com as noções de “risco ambiental” e “riscos de estilo de vida”. Enquanto no risco ambiental todo mundo está, de certa forma, em situação de risco, porque envolve poluição, lixo nucleares etc, em casos de riscos de estilo de vida, eles são “uma consequência de algo que a pessoa faz” (METCALFE *apud* KAVANAGH & BROOM, 1998).

Por “risco corporificado” as autoras entendem um risco corporal que é uma doença no presente e/ou a possibilidade de uma doença no futuro. Esse risco se diferencia dos outros dois por estar localizado no corpo (*within the body*) de pessoas individualmente. Kavanagh e Broom (1998: 442) sustentam que “risco corporificado” é diferente “porque impõe suas ameaças de dentro – uma pessoa tanto tem como é um corpo. Portanto, riscos corporais definem quem uma pessoa é ao invés de o que elas fazem ou o que é feito delas”. Outros trabalhos (CASTIEL et al, 2006: 190) tem apontado que estão incluídos como em risco corporificado “indivíduos portadores de genes anômalos ou pertencentes a famílias onde há ocorrências de um defeito genético”.

O biopoder também age sobre modos de subjetivação, levando indivíduos a atuar sobre si próprios, “em nome de sua própria vida ou saúde, de sua família ou de alguma outra coletividade”, como por exemplo nas associações de pacientes que advogam por políticas de saúde ao considerarem-se participantes legítimos e necessários nas tomadas de decisões nas pesquisas etc (ROSE & RABINOW, 2006: 29). Portanto, afirmam Rose e Rabinow (2006: 50), “uma racionalidade biopolítica modificada em relação à saúde” está claramente se formando, na qual o conhecimento, o poder e a subjetividade estão entrando em novas configurações, algumas visíveis, outras potenciais. Também surgem estratégias de intervenção sobre a coletividade, muitas vezes em termos de coletividades biossociais emergentes. Acompanhando alguns ativistas com pautas relacionadas à CADASIL, percebi muitas vezes o uso do termo “cadasilian” para se referir a uma suposta “comunidade” da qual fazem parte. Esse tipo de enunciado pode ser entendido também como a emergência de novas coletividades na forma de cidadania genética ou biológica.

3 CIDADANIA BIOLÓGICA E CIDADANIA GENÉTICA

As associações de pacientes ou os coletivos organizados com o que consideram uma base biológica em comum, ao se organizarem em busca de direitos, legitimidade, formação de novas políticas, enfim, e usarem o corpo biológico como parte central do processo de ação política, têm produzido uma nova forma de cidadania que alguns autores tem analisado por diferentes perspectivas e chamado ora de “cidadania biológica” (PETRYNA, 2002; ROSE, 2013; ROSE & NOVAS 2007), ora de “cidadania genética” (HEATH, RAPP & TAUSSIG, 2007).

Adriana Petryna (2002) descreve como “cidadania biológica” a forma como cidadãos da Ucrânia pós-acidente de Chernobyl se organizam e disputam com o Estado discursos, métodos e políticas de saúde relacionadas às doenças, por vezes relacionando as doenças ao acidente nuclear para garantir do Estado que arque com os custos dos tratamentos necessários. Os cidadãos sob essa descrição, na Ucrânia, negociam usando literatura científica, influências políticas, conhecimento de danos, para garantir proteção social do Estado. Petryna ainda aponta que essas pessoas ou grupos também utilizam conhecimentos médicos e clínicos na forma de como escolhem lidar com seus próprios sintomas.

Nikolas Rose e Carlos Novas (2007) descrevem esse novo tipo de cidadania, a cidadania biológica, que está se configurando na era da biomedicina, biotecnologia e na era da genômica com uma outra perspectiva, analisando outro contexto. Por esse novo tipo de cidadania, eles se referem àqueles projetos que relacionam suas concepções de cidadãos às crenças sobre a “existência biológica de seres humanos, como indivíduos, como famílias e linhagens, como comunidades, como população e raças, e como espécie” (p. 440). Segundo Nikolas Rose (2013), um dos caminhos pelos quais há uma remodelação da percepção e da prática médicas e políticas é a *subjetivação*:

Estamos assistindo à emergência de novas ideias do que os seres humanos são, do que deveriam fazer e do que eles podem esperar. Novas concepções de ‘cidadania biológica’ assumiram formas que recodificam os deveres, os direitos e as expectativas dos seres humanos em relação à doença deles, e também à própria vida deles, reorganizam as relações entre indivíduos e suas autoridades biomédicas e transformam caminhos pelos quais os seres humanos se relacionam consigo mesmos como ‘indivíduos somáticos’. Isso está ligado ao surgimento do que denomino ‘ética somática’ – ética não no sentido de princípios morais, mas, antes, como os valores para a conduta de uma vida – que atribui um lugar central à existência corporal, física. (ROSE, 2013: 19).

Na análise da cidadania biológica, Rose e Novas (2007) ressaltam que não se pode focar meramente nos processos de fabricação de cidadão que são impostos de instituições superiores. É preciso compreender que tanto a linguagem como as aspirações dos cidadãos têm moldado a forma como indivíduos compreendem a si mesmos e como eles se relacionam com outros. Ainda, com a cidadania biológica a vida adquire um novo potencial valorativo a ser negociado em todo um espectro de práticas de regulação e compensação. Ao se referirem ao processo de fabricação de cidadãos, os autores querem dizer, em parte, a remodulação de como as pessoas são compreendidas por autoridades, sejam políticas, médicas, legal, empregadores potenciais ou companhias de seguro, mas também que

the creation of persons with a certain kind of relation to themselves. Such citizens use biologically colored languages to describe aspects of themselves or their identities, and to articulate their feelings of unhappiness, ailments, or predicaments. For example, they describe themselves as having high levels of blood cholesterol, as being vulnerable to stress, as being immuno-compromised, or as having an hereditary predisposition to breast cancer or schizophrenia⁶ (ROSE, NOVAS, 2007: 445 – 446).

Para Didier Fassin, o conceito de cidadania biológica tem sua relevância pelo fato de que ele

links the matter of the living (biological, whether as an irradiated or infected body) and the meaning of politics (citizenship, in terms of social as well as civil rights [...]). [...] the ‘right to health’ is more than social and economic, it is civil and political⁷ (FASSIN, 2009: 51).

A cidadania biológica tem dois aspectos: individualizante e coletivizante. Ela é individualizante no sentido de que os indivíduos moldam suas relações consigo mesmos em termos de “conhecimento de suas individualidades somáticas”, formulando responsabilidade por si através de escolhas que implicam tanto responsabilidade genética como corporal: o indivíduo tem sido responsável “pela saúde e doença do corpo, mas agora é responsável também pelo conhecimento e a forma como lidar com as implicações de seu próprio genoma”. E é coletivizante no sentido de fazer emergir novas formas de sociabilidade, ou o que

⁶ Tradução livre: “a criação de pessoas com um certo tipo de relações consigo mesmos. Tais cidadãos usam linguagens com tons biológicos para descreverem aspectos sobre si mesmos ou suas identidades, e para articular seus sentimentos de infelicidade, doenças, ou situações difíceis. Por exemplo, eles descrevem a si mesmos como tendo altos níveis de colesterol no sangue, como sendo vulneráveis ao stress, como sendo imuno-comprometidos, ou como tendo uma predisposição hereditária a câncer de mama ou esquizofrenia”.

⁷ Tradução livre: “conecta os assuntos dos vivos (biológico, seja como um corpo irradiado ou infectado) e os significados da política (cidadania, em termos de social tanto quanto de direitos civis [...]). [...] o ‘direito à saúde’ é mais do que social ou econômico, é cívico e político”.

Rabinow (1999) chamou de ‘biossociabilidade’, de coletivos formados em torno de uma “concepção biológica de identidade compartilhada” (ROSE & NOVAS, 2007: 441 - 442):

citizenship in the contemporary age of biomedicine is manifested in a range of struggles over individual identities, forms of collectivization, demands for recognition, access to knowledge, and claims to expertise. It is creating new spaces of public dispute about the minutiae of bodily experiences and their ethical implications – a politics of embodied or somatic individuals. It is generating new objects of contestation, not least those concerning the respective powers and responsibilities of public bodies, private corporations, health providers and insurers, and individuals themselves. It is creating novel forums for political debate, new questions for democracy, and new styles of activism. In each case, the forms that these are taking are shaped by many factors that vary in different contexts, notably their differing biopolitical histories and modes of government, their traditions of activism, and their presuppositions about persons and their rights and obligations⁸ (ROSE, NOVAS, 2007: 442).

Para Marilyn Strathern (2014), “a ciência oferece uma forma particularmente poderosa de imaginar a unicidade: a pessoa como definida pelo corpo genético”. Este corpo pertence à pessoa, e apenas a ela, como um indivíduo. Nesse sentido, a “ética ocidental” age para determinar “os princípios de boa conduta pessoal e em relação a outros indivíduos”. Assim, o indivíduo passa a se considerar responsável pelo próprio bem-estar (STRATHERN, 2014: 505.). É também nesse sentido que a prática de cidadania se torna uma das bases que mobilizam as pessoas diagnosticadas ou consideradas em risco, ao colocar a responsabilidade de conhecer as estratégias de cuidados e conhecer aspectos biomédicos das doenças as quais, por vezes, estão em risco. Nesse sentido de mobilizar autoconhecimento, a cidadania genética é também colocada em ação, segundo Petersen (2002), ao reunir diversos campos de conhecimento e ação:

Specialist genetics education programmes, genetic services, public health practitioners, and genetics support groups have developed, often as collaborative ventures, an array of educational materials and resources, with the aim of promoting people’s ‘genetic literacy’ and their active involvement

⁸ Tradução livre: “cidadania na era contemporânea da biomedicina é manifestada num leque de lutas sobre identidades individuais, formas de coletivização, demandas por reconhecimento, acesso ao conhecimento, e reivindicações de expertise. Está criando novos espaços de disputa pública sobre as minúcias das experiências corporais e suas implicações éticas – uma política dos indivíduos corporificados ou somáticos. Está gerando novos objetos de contestações, não menos importantes aqueles concernentes aos poderes respectivos e responsabilidade dos poderes públicos, corporações privadas, provedores e seguradores de saúde, e os próprios indivíduos. Está criando novos fóruns para debate político, novas questões para a democracia, e novos estilos de ativismos. Em cada caso, as formas que estão tomando são modeladas por muitos fatores que variam em diferentes contextos, notavelmente suas diferentes histórias biopolíticas e modos de governos, suas tradições de ativismo, e suas pressuposições sobre pessoas e seus direitos e obrigações.

in the monitoring and management of their own genetic health⁹ (PETERSEN, 2002: 184).

Deborah Heath, Rayna Rapp e Karen-Sue Taussig (2007) utilizam a noção de “cidadania genética” para analisar novas formas de ação e sociabilidade política. As autoras apontam que desde o surgimento do Projeto Genoma Humano a prática biomédica e a percepção popular tem sido “geneticizada”, ou seja, indicam uma expansão rápida da variedade de diferenças humanas, inclusive as diferenças em termos de saúde e risco, que acabam por serem compreendidas como geneticamente controladas ou influenciadas.

A cidadania genética é, ao mesmo tempo, um lugar onde se localizam novas formas de poder, de conhecimento, de disciplina corporificada, e de novos direitos e responsabilidades. Heath, Rapp e Taussig (2007) consideram que o poder abarca amplamente todos os níveis da sociedade, e sua manifestação é tanto produtiva como produtora de resistência. Na sua pesquisa etnográfica, as relações de poder dispersas que marcam o processo de governamentalidade genética introduzem uma potencialidade para que surjam novas formas de conhecimento e poder emergindo nos interstícios entre a sociedade e a ciência:

Health activists, biomedical researchers, the public funding apparatus, and the recent and dramatic influx of transnational capital into biotechnology are all implicated in widespread geneticization, as people learn to “think genetically” to see themselves in terms of genetic attributes and limits – or as investment possibilities. As people come to identify with and make claims based on individual or Family genetic conditions or risks, prior coalitions may be refigured. Prioritizing genetic identities may lead individuals to assert claims based on their specific, usually rare, conditions rather than for health care more broadly¹⁰ (HEATH, RAPP, TAUSSIG. 2007: 159).

Heath, Rapp e Taussig afirmam que a disciplina e a saúde do corpo, incluindo as “tecnologias do self”, objetificam e subjetificam pessoas modernas. Além disso, elas apontam que se inserem no que Foucault chamou de “biopoder” as práticas de higiene, fertilidade,

⁹ Tradução livre: “programas de educação genética especializada, serviços genéticos, praticantes de saúde pública e grupos de suporte genéticos tem desenvolvido, frequentemente com empreendimentos colaborativos, uma gama de materiais e fontes educacionais, com o objetivo de promover a ‘literatura genética’ das pessoas e seus envolvimento ativos no monitoramento e administração de suas próprias saúdes genéticas”.

¹⁰ Tradução livre: “ativistas da saúde, pesquisadores biomédicos, o aparato de financiamento público, e o recente e dramático influxo de capital transnacional em biotecnologia estão todos implicados numa genetização ampla, enquanto pessoas aprendem a ‘pensar geneticamente’ para verem a si mesmos em termos de atributos genéticos e limites – ou como possibilidades de investimentos. Enquanto pessoas vem a se identificar com ou fazer reivindicações baseadas em condições ou riscos genéticos familiares ou individuais, coalizões precedidas podem ser reconfiguradas. Priorizando identidades genéticas pode levar indivíduos a fazerem reivindicações baseadas em suas especificidades genéticas, frequentemente raras, ao invés de reivindicar cuidados de saúde mais amplos”.

reprodução ou não-reprodução, e os regimes de saúde; a partir do que consideram a “geneticização da prática biomédica e da consciência popular”, elas indicam a emergência de uma “micro-anatomo-política” genética com “identidades marcadas e subjetividades inscritas a nível molecular”. Para as autoras, um dos aspectos que representam o que elas chamam de cidadania genética é uma forma de ativismo que é exercida fazendo uma intersecção entre as políticas legislativas e as experiências corporificadas com diferenças genéticas (HEATH, RAPP, TAUSSIG. 2007).

Esse tipo de cidadania ficará melhor exposto quando analisadas as práticas que as associações de pacientes com doenças raras adotam. No capítulo a seguir propõe-se demonstrar como as associações de pacientes, ao forjarem essas novas socialidades e novas formas de cidadania e ativismo, trabalham utilizando as categorias que surgem a partir das ciências sociais e da biomedicina para fazer lobby na busca por fundos para pesquisas, na melhoria dos serviços de atendimento na saúde, como trabalham para gerar conhecimento sobre as doenças raras a fim de educar suas comunidades, etc. Enfim, não só nas práticas, mas nos discursos que vocalizam, na forma como se estruturam e na escolha das parcerias que decidem fazer.

4 ASSOCIAÇÕES DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS: A CIDADANIA GENÉTICA EM PRÁTICA

Nas últimas décadas, graças também ao acesso à internet, houve um aumento significativo dos grupos de suporte online e associações que voltaram suas atenções à produção científica sobre as doenças genéticas, resultando no fato de que muitas pessoas passaram a ter consciência de sua saúde genética ou se incluído em grupos de risco de uma doença genética por carregar um gene mutante, o que levou ao surgimento de novas categorias de identidades e novas formas de socialidade ou novas formas de ação sobre cidadania. A emergência desses grupos e suas formas de ações demonstram a influência da nova genética na subjetivação das pessoas, em como a genética molda seus pensamentos e transforma suas vidas (PETERSEN, 2002).

No capítulo “Artificialidade e iluminismo: da sociobiologia à biossociabilidade” de *A Antropologia da Razão* (1999), Paul Rabinow discute questões relacionadas ao projeto Genoma Humano, abordando o que ele chamou de “biossociabilidade”. Rabinow tem por estratégia se concentrar nas práticas de vida como o lugar mais potente de novos saberes e poderes. Por biossociabilidade, Rabinow descreve um tipo novo de autoprodução que é a forma como “a nova genética deixará de ser uma metáfora biológica para a sociedade moderna, e se tornará uma rede de circulação de termos de identidade e lugares de restrição” (p. 143).

Rabinow (1999) elenca uma série de doenças exemplificando a possibilidade de testagem preditiva em pessoas com histórico familiar de doença, seja para fins de tratamento precoce ou para seguro de vida e decisões de vida a serem tomadas. A partir disso, indica que poderá haver uma formação de novas identidades e práticas individuais e grupais (p. 147). Gibbon & Novas (2007) utilizam o conceito de biossociabilidade para nomear os vários tipos de sociabilidades e identidades que se formam em torno de novos campos de conhecimento (tais como genética, biologia, genômica) e poder (industrial, acadêmico, médico). Dessa forma, as associações de pacientes, ao possibilitarem uma série de interações entre diversos indivíduos envolvidos nesses momentos em saúde, acabam por também estarem incluídas no processo de biossociabilidade.

Gibbon & Novas consideram o conceito de biossociabilidade como válidos teórico e empiricamente na análise de biologies e socialidades que estão reunidas em torno de uma

variabilidade de praticantes e atores sociais através de uma variedade de campos interconectados como laboratórios, companhias de biotecnologia, organizações de pacientes, clínicas médicas, caridades biomédicas e instituições estatais; ainda, a proliferação de trabalhos referenciando a noção de biossociabilidade evidencia como ela pode ser útil para cientistas sociais em mapear e investigar as transformações no conhecimento e identidade trazidas pelo conhecimento genético (GIBBON & NOVAS, 2007).

Os movimentos sociais que agem com pautas relacionadas à saúde constituem uma importante forma de biossociabilidade constituindo força política na luta pela garantia e qualidade do acesso à saúde. Brown e Zavetski (2004) definem esses movimentos como coletivos que desafiam a política médica, as políticas públicas de saúde e a política, sistemas de crenças, pesquisa e práticas que inclui um conjunto de organizações formais e informais, apoiadores, redes de cooperação e mídia.

Para Barbosa (2015), parte importante das ações realizadas por esses movimentos é promover a cooperação entre pacientes e especialistas, numa relação em que os pacientes são “experts pela experiência” ou “pacientes especialistas”. Petersen (2002) considera que quando esses atores/pacientes são considerados como “experts”, eles se sentem empoderados para falar sobre praticamente qualquer aspecto biotecnológico, independente dos motivos que os levaram a participar desses grupos. Pelo fato de viverem a experiência da doença e se tornarem informantes de médicos e pesquisadores, os pacientes podem se considerar como “um repositório de conhecimento”, assim, esperam ser tratados não só “de forma humana, mas também inteligente” (STRATHERN, 2014: 497).

Esses movimentos fazem muitos desafios ao poder político, às autoridades profissionais e pessoais e também a identidades coletivas. Os movimentos com pautas relacionadas à saúde se mobilizam em promover acesso aos serviços de saúde; também se mobilizam em torno de questões relacionadas às doenças ou experiência da doença, deficiência; além de estarem também direcionadas a questões como desigualdade baseadas em raça, etnicidade, gênero, classe e/ou sexualidade (BROWN, ZAVETSKI, 2004).

Para Epstein (2008) a política tem sido cada vez mais biomedicalizada ao passo que a biomedicina tem sido politizada. De acordo com Epstein (2008), o crescimento do número de organizações pautadas em torno da saúde e doença também evidencia a prevalência de “atitudes mais céticas em relação a médicos, cientistas e outros especialistas” e se manifesta

“nas novas concepções de direitos dos pacientes e preocupações renovadas com os debates bioéticos” (2008. p. 501). Nas últimas três décadas, organizações que possuem pautas relacionadas às doenças de origem genéticas têm mantido o foco principalmente em financiar e direcionar esforços científicos para desenvolver melhor compreensão de suas condições, a criação de testes genéticos, e em última instância, a curas e terapias.

Fazendo uma análise dentro de uma perspectiva foucaultiana de *bios* como luta pela vida, Rogério Lima Barbosa, indica “a inserção da vida nos campos do (bio)poder, da (bio)medicina, da (bio) cidadania, da (bio)política, (bio)sociabilidade”, campos que, além do reconhecimento da forte influência da biotecnologia no contexto das associações com ativismo pautados pelas questões das doenças raras, pode “facilitar o entendimento sobre as forças que as influenciam e os mecanismos que utilizam para alcançarem os seus objetivos” (BARBOSA, 2015: 31).

Barbosa (2015) indica que, em estudos produzidos nas ciências sociais, essas organizações que agem politicamente com pautas relacionadas às doenças raras também são chamadas de “Organizações de Pacientes” (EPSTEIN, 2008. NUNES, 2007. RABEHARISOA et al, 2008, 2012 e 2013), “Grupos Consumidores de Saúde” (ALLSOP et al, 2004), “Associações de Doentes” (FILIPE, 2009) ou “Associações de Pacientes” (NOVAS, 2006). Rabeharisoa *et al* (2013) aponta que muitos desses estudos estão centrados na forma como esses grupos “intervêm na criação e monitoramento das políticas de saúde” e em como se dá “a representatividade dessas organizações e grupo, bem como seu poder de lobby [...] junto às instituições” (p. 6).

Epstein (2008) nota que algumas associações estudadas sobre a denominação de “associação de pacientes” não eram organizadas por pacientes, mas por pessoas que tinham alguma relação com eles, sendo usada a noção de “pacientes alargados”:

These may be parents, relatives, or partners in cases in which the actual patient is too young or too physically or mentally incapacitated to advance his or her own interests; they may sometimes be activists who may or may not have the disease or condition in question and whose interests may not precisely coincide with the larger group of patients or users of medical Technologies; or they may be advocates speaking on behalf of broad

constituencies (such as "women's health") whose interests transcend any specific disease¹¹ (EPSTEIN, 2008: 504).

Porém, um dos problemas relacionados à utilização da noção de “pacientes alargados” para designar associações pautadas por saúde no campo das doenças raras é o fato de que, ao evidenciar o alargamento do sujeito paciente e incluir também aqueles que sofrem indiretamente pelo diagnóstico da doença, acaba por invisibilizar as pessoas que sofrem diretamente com a doença (aquelas que são diagnosticadas) e toda uma rede de apoios e relações formadas por outros atores envolvidos (BARBOSA, 2015). Rogério Lima Barbosa (2015) tem preferência em chamar esses grupos de pacientes (alargados ou não) de “associações civis” em detrimento da ideia de “organização de pacientes” porque, segundo o autor, o termo organização remete à lógica das instituições privadas ou públicas que possuem suas próprias filosofias de trabalho e com laços propostos por uma lógica de hierarquização e produção. Ao optar por chamar de “associação”, considera a associação civil como uma reunião de indivíduos, uma associação da sociedade civil, que tem sua atuação para fora da influência direta delimitada pelo capital.

As associações civis que agem em torno das doenças raras formam uma multiplicidade de estruturas, relações e finalidades. Essas associações diferem na forma como se organizam, como agem, como se posicionam frente ao Estado e à indústria farmacêutica, diferem quanto aos objetivos etc. Ainda, elas podem diferenciar no foco, que pode estar voltado para uma doença específica, como a Associação Mineira de Apoio aos Pacientes com Neurofibromatose (AMANF) ou a Associação Brasileira de Assistência a Mucoviscidose (ABRAM), ambas no Brasil, e a CADASIL Association, nos Estados Unidos; ou voltadas para doenças raras de modo geral, numa modalidade “guarda-chuva”, como a Europe Rare Diseases (EURORDIS), a Raríssimas em Portugal, a National Organization for Rare Diseases (NORD) nos Estados Unidos, e a Associação Maria Vitória (AMAVI) no Brasil.

Num estudo sobre o envolvimento de organizações de pacientes nas pesquisas, Rabeharisoa & Callon (2002: 60) identificaram três tipos de associações que se diferenciam no tipo de suporte que propiciam às pesquisas e no tipo de relações que mantêm com círculos

¹¹ Tradução livre: “Estes podem ser pais, parentes, ou companheiros nos casos em que o verdadeiro paciente é jovem demais ou fisicamente ou mentalmente incapacitado para levar adiante seus próprios interesses; eles podem as vezes ser ativistas que podem ou não ter a doença ou condição em questão e cujos interesses podem não coincidir precisamente com o grupo de pacientes mais amplo ou usuários de tecnologias médicas; ou eles podem ser ativistas falando em nome de uma ampla reivindicação (como de ‘saúde da mulher’) cujos interesses transcendem qualquer doenças específicas”.

médicos e científicos: “the auxiliary association”, “the partner association” e “the opposing association”. Com a “auxiliary association”, o médico é quem decide o tratamento apropriado ao paciente. Há um fluxo de informações entre médico e paciente que permite ao paciente entender e aplicar o tratamento prescrito. Nesse caso, espera-se que o paciente seja colaborativo com as equipes médicas e, às vezes, os pacientes levam a cooperação a um passo além ao desenvolver tarefas e performar alguns atos cotidianos básicos, como pode ser o caso de diabéticos ao aplicarem injeções de insulina em si próprios. Além disso, nesses casos os pacientes deixam que os especialistas escolham quais linhas de pesquisa dar prioridade e como lidar com a produção e distribuição do conhecimento prático ou teórico desenvolvidos pelos atores envolvidos (RABEHARISOA & CALLON, 2002: 60).

Por outro lado, a modalidade “partner association” tem como fundamento a importância da experiência das pessoas doentes em descreverem suas doenças e decidirem sobre quaisquer soluções que forem necessárias. Como, pela experiência da doença, o paciente sabe como é viver no dia a dia na sua condição e sabe como determinadas soluções podem ser ajustadas ao seu convívio, o paciente toma a posição de parceiro do médico. Porém, apontam os autores, que esse modelo tem como principal dificuldade manter os diferentes interesses e diferentes grupos envolvidos e interessados a longo prazo ou por um longo período. Ao contrário dessas duas modalidades mencionadas, a “opposing association” demonstra grande resistência e mesmo se opõe a qualquer intervenção da ciência estabelecida, a ciência ocidental em especial, a qual é acusada de questionar a própria identidade dos pacientes, cuja preservação (da identidade) é seu objetivo principal (RABEHARISOA & CALLON, 2002: 60-61). A importância em destacar essas especificidades não é excluir ou retirar a legitimidade de qualquer uma dessas associações, mas, pelo contrário, chamar a atenção para as diferentes práticas de representação adotadas por esses grupos e por seus porta-vozes (EPSTEIN, 2008).

No trabalho de análise comparativa entre associações de pacientes em Portugal e França, Rabeharisoa *et al* (2012) demonstram duas formas diferentes de como essas associações se organizam em termos de ativismo e como se relacionam com outros atores, como a indústria biotecnológica, Estado e outras parcerias. Essas duas formas são descritas como *Hybrid Collective Model* (HCM) e *Delegation Model* (DM). Barbosa (2015) sintetiza esses dois modelos:

Esse modelo (HCM) tem duas características: a constituição de comunidades que alinham pacientes e especialistas na “guerra contra a doença” e a combinação de interesses entre os especialistas e as POs (patient’s organization) na produção de conhecimento sobre as doenças. O (HCM) é, portanto, diferente do modelo em que os pacientes deixam as questões de saúde como uma área exclusiva do saber médico – (Delegation Model. DM) (BARBOSA, 2015: 24).

Rabeharisoa *et al* (2012) descrevem que as associações que adotam o HCM podem utilizar quatro diferentes estratégias de intervenção ou de luta contra suas doenças: a primeira forma de intervenção é capacitar pacientes para lidarem com os problemas que encontram e tornando os pacientes experts em suas doenças; a segunda forma é com financiamento ou suporte logístico para grupos de pesquisa, mas sem intervir diretamente no andamento dos projetos ou nas operações técnicas, mas monitoram os resultados e ficam em constante diálogo com esses grupos de pesquisa; a terceira forma de intervenção consiste em mobilizar pesquisadores e profissionais na produção de conhecimento focados nas soluções para os problemas relacionados à progressão das doenças e consequentes perdas das capacidades no dia a dia dos pacientes com doenças raras; por fim, a quarta forma de intervenção dessa modalidade é a participação na produção de conhecimento científico e médico, através da contribuição às pesquisas terapêuticas e envolvimento na definição e avaliação de práticas clínicas.

As associações ou grupos de pacientes que agem como coletivos de ativismo em torno da saúde ainda podem ser identificados com base nos diferentes objetivos que possuem. Esses objetivos podem incluir a busca ou rejeição de curas; melhora da qualidade de vida de pessoas doentes; arrecadação de fundos para diversos fins, seja pesquisa ou organização de atividades etc.; mudanças nas práticas médicas e científicas; oposição à estigmatização e exclusão etc. É preciso considerar, obviamente, que vários grupos adotam diferentes objetivos ou mesmo mais de um tipo (EPSTEIN, 2008).

O crescente interesse de pesquisadores em relação às associações de pacientes reflete, em parte, a proliferação do fenômeno em si e, em parte, se dá pela percepção de que esses grupos frequentemente tem alcançado resultados positivos em seus objetivos. Esse aumento no interesse de pesquisadores também se dá pela forma como esses grupos dão centralidade ao processo no qual corpos, doenças e a vida em si são moldados pela revolução da biomedicina nos anos recentes. Vale ressaltar que associações desse tipo não são novas e que grupos que fazem ativismo em torno de uma pauta relacionada à saúde foram registrados

desde o início do século XX, como a Associação Nacional de Tuberculose, nos Estados Unidos, e teve também grande repercussão na militância em torno da aids e em relação à saúde da mulher (EPSTEIN, 2008). Nas décadas recentes, impulsionadas pelos avanços da biotecnologia e da biomedicina, em especial da genética, com o desenvolvimento do projeto Genoma Humano, e obviamente pela ampliação do acesso às informações pela internet, as associações de pacientes voltadas às doenças raras evidenciam o que Nikolas Rose chama de “política vital”, no qual a identidade se tornou intrinsecamente somática; e na qual a biopolítica agora endereça a existência humana a nível molecular (ROSE, 2001: 16-18). Além disso:

through innovations in molecular biology, genomics, bioinformatics, and new medical technologies; through the intensification of clinical research practices; through vast increases in public and private funding for biomedical research; through the ascendance of evidence-based medicine and the growing prominence of techniques of standardization and rationalization in medicine; through the development of neoliberal approaches to health that promote new modes of governing bodies and populations; through the rapid expansion of a global pharmaceutical industry constantly searching for new markets and engaging in new ways with consumers; through the resurgence of dreams of human enhancement or perfectibility by means of biotechnologies; [...] the world of medicine has to some significant degree been refashioned in ways that impinge (variably) upon the everyday experiences and practices of people around the globe¹² (EPSTEIN, 2008: 502 – 503).

Gibbon e Novas (2007) consideram que o status de estar em risco genético ou a reclassificação de uma doença como tendo origem genética coloca uma série de questões na forma como os indivíduos se identificam em suas relações com uma doença ou com outras pessoas que são afetadas de maneira similar. Essa criação de novas oportunidades de se identificarem com outras pessoas que compartilham uma condição biológica combinada com novas possibilidades de agir sobre a doença contribui para remoldar como os pacientes se organizam e o tipo de atividades que eles assumem. Além disso, os autores também

¹² Tradução livre: “através de inovações na biologia molecular, genômica, bioinformática, e novas tecnologias médicas; através da intensificação das práticas de pesquisas clínicas; através de vasto investimento em financiamento público e privado para pesquisas biomédicas; através da ascensão da medicina baseada em evidência e a crescente proeminência de técnicas de padronização e racionalização na medicina; através do desenvolvimento de abordagens neoliberais da saúde que promove novos modos de governo dos corpos e populações; através da rápida expansão de uma indústria farmacêutica global constantemente procurando por novos mercados e envolvendo de novas formas com consumidores; através da ressurgência dos sonhos de aprimoramento humano ou perfectibilidade por meio da biotecnologia; [...] o mundo da medicina tem sido reformado em grau significativo de modo que impinge (variavelmente) sobre as experiências e práticas diárias das pessoas ao redor do mundo”.

evidenciam que esses grupos, além de criarem novas identidades para os pacientes, também criaram novas formas de reunir pacientes, cientistas, instituições, fundos e, às vezes, companhias de biotecnologia. Em alguns casos, muitos desses indivíduos que não tinham nenhuma conexão anterior são introduzidas como integrantes de grupos tendo como critério uma via biológica, biomédica, ou algum processo biotecnológico que produz um agrupamento biossocial (HEATH *et al*, 2007).

Como apontado por Barbosa (2015), quando Novas (2006) analisa as associações de pacientes com doenças raras, este caracteriza a ‘economia política da esperança’, ou seja, a esperança da cura como motivadora das ações das organizações. Essa motivação da busca pela cura é um importante argumento utilizado por ativistas ao incentivarem que as pessoas com doenças raras participem de campanhas de doação de órgãos, sangue e tecido biológico de modo geral, para as indústrias de biotecnologia. Esse tipo de biovalor acaba sendo importante porque permite às associações conquistarem direitos sobre produtos biológicos, que são úteis nas negociações com essas empresas. A exemplo disso, a Cadasil Association, cujo lema é *together we have hope*¹³, incentiva que seus associados cogitem a doação do cérebro para estudos.

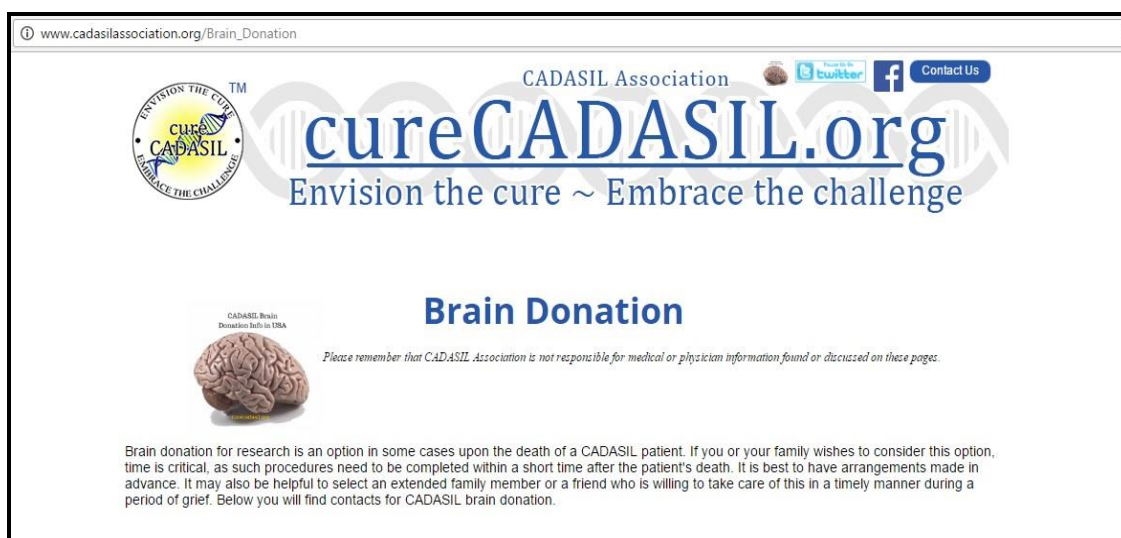


Figura 1: *print* da página da CADASIL Association onde informam sobre a doação de cérebro para pesquisas científicas.

Novas (2006) sem dúvidas acerta a análise sobre a economia política da esperança quando pensada em relação a algumas dessas associações, porém, não é possível ampliá-la

¹³ Tradução: “Juntos temos esperança”.

numa generalização que abarque as associações de pacientes de modo geral. Quando se analisa as associações de pacientes com doenças que não têm cura ou tratamento, de acordo com Barbosa (2015), a motivação central dessas é a melhoria da qualidade de vida dos doentes. Por vezes, não só a motivação das associações de pacientes não é a busca pela cura como também há uma estreita relação com o Estado em detrimento da indústria de biotecnologia. Na pesquisa junto a uma associação de pacientes com Fibrose Cística (uma doença genética que não tem cura), no Rio de Janeiro, Roberta Reis Grudzinski (2013) demonstra que não só a associação busca captar recursos em outros parceiros para além da indústria de biotecnologia ou farmacêutica, como também tem como ação não a busca da cura, mas sim “fazer o governo trabalhar”.

Ao discutir “biovalor” como oportunidades econômicas que também podem ser geridas por pacientes, Rose (2013) parece indicar que o biovalor pode produzir o que Fassin (2001) chama de biolegitimidades. Ao analisar a mudança que faz com que a vida tenha se tornado tão importante no discurso sobre direitos humanos, Fassin (2010) considera a explicação dessa mudança, que traz “a legitimidade do mero direito de viver”, como surgida durante a segunda metade do século XX, no período das duas grandes guerras mundiais, ao estabelecer uma relação do direito à vida e à dignidade aos direitos humanos.

Sônia W. Maluf (2015) tem discutido biolegitimidade como “um dispositivo de produção de direitos, de reconhecimento e de acesso a serviços e atendimento por parte do Estado, e também como meio de reivindicação e de conquistas de direitos”. Maluf considera que o conceito de biolegitimidade pode servir para pensar questões políticas no Brasil e as relações do Estado frente às demandas sociais e como estas incorporam novas formas de legitimação. Ainda, aponta que esse dispositivo da biolegitimidade vai para além do Estado, chegando aos movimentos e grupos ativistas que lutam por demandas coletivas ou individuais de pacientes pelo direito à saúde, “traduzindo na demanda de acesso gratuito a medicamentos de alta tecnologia ou aos mais avançados tratamentos existentes” (p. 3):

De modo geral, a biolegitimidade como um dispositivo de produção de direitos e de acesso às políticas públicas se articula com um contexto mais amplo de deslocamento do político, [...], com ênfase nos processos de patologização, medicalização ou biologização das experiências sociais, sobretudo no que diz respeito à produção de políticas públicas e às ações do Estado no campo dos direitos e da cidadania.

[...]

Um dos efeitos deste deslocamento é a extensão dos domínios do patológico para o campo das políticas sociais e do reconhecimento, através do qual a legitimidade das demandas e reivindicações de grupos, populações, comunidades ou sujeitos passa pelo crivo do reconhecimento de um transtorno, disfunção, doença ou de algum tipo de especificidade ou diferença biológica. Nesse processo, a biolegitimidade e o ‘direito à vida’ se tornam o fator determinante para o reconhecimento das demandas e dos direitos que sustentam essas políticas sociais (MALUF, 2015: 3 – 4).

Ainda segundo Maluf (2015), se por um lado há políticas públicas de um Estado de bem-estar social integrando as demandas e pautas de movimentos sociais, definindo procedimentos e os modos de atuação do Estado, por outro há “dimensões que atravessam essas políticas que têm a ver com as produções no campo científico e tecnológico, com os interesses e as pressões de setores econômicos”, com a indústria farmacêutica e com “valores e moralidades que circulam em diversas esferas (p. 8).

Além das associações pautadas pelo ativismo em doenças raras, junto com o Estado e a comunidade acadêmica como principais atores nesse campo, a indústria farmacêutica ou de biotecnologia também desempenha forte influência. Como exemplo pode-se considerar o fato de, no Brasil, a Interfarma¹⁴ ter assento garantido na reunião com o CONITEC para discutir sobre doenças raras e assento na câmara de doenças raras, criada pelo Conselho Federal de Medicina. Além da Interfarma, participam a Anvisa, a Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep), a associação de pacientes Casa Hunter e o Conselho Nacional de Justiça. Por vezes, a influência da indústria farmacêutica é vista como um ponto de preocupação, como aponta Barbosa (2015):

Assim como a associação civil surge a partir da falta de informação promovida pelo Estado, a ausência deste dá condições para uma forte presença da Indústria na coordenação dos serviços de atendimento à população. Essa presença acaba por minar o campo das doenças raras com os seus interesses. Em particular as associações do campo das doenças raras, como a indústria possui um interesse específico em influenciá-las na produção de ações que visam a regulamentação do mercado para as drogas órfãs, acabam por se estruturarem conforme a relação que se cria com a indústria (BARBOSA, 2015: 21).

Um dos eixos de atividade de associações de pacientes, como elencado por Barbosa (2015), é o chamado *advocacy*, “voltado para a mobilização da comunidade e sensibilização

¹⁴ A Interfarma é uma entidade setorial, sem fins lucrativos, que representa empresas e pesquisadores nacionais ou estrangeiros responsáveis pela inovação em saúde no Brasil. É uma associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa que conta com 56 empresas associadas, representando 49% do mercado nacional. Informações retiradas do site da entidade: <http://www.interfarma.org.br/> e ver figura 10.

do Estado”. Os ativistas desse eixo consideram que quanto mais pessoas mobilizadas e sensibilizadas para suas causas “maior será a possibilidade de sensibilizar os agentes do Estado, principalmente nos poderes legislativo e executivo”. Além disso, esse eixo de atividade tem uma relação bem estreita com a indústria farmacêutica. Barbosa ainda indica que as associações que adotam esse eixo de atividade utilizam “os mesmos mecanismos da governação empresarial, como a departamentalização das funções, visão empresarial com a definição de visão, missão, valores e planejamento estratégico, comunicação de massa” além de tentar ampliar suas ações de maneira global (p. 30).

Nesse sentido de ampliação global das atividades, talvez o acontecimento mais recente tenha sido, em novembro de 2016, a criação de uma Organização Não-Governamental (ONG) nomeada Committee for Rare Diseases, em Nova Iorque. O comitê passa a fazer parte da conferência de ONGs que mantém relações consultivas com a Organização das Nações Unidas (ONU). O comitê tem como objetivos a nível global: promover a visibilidade de doenças raras; ampliar e divulgar o conhecimento acerca das doenças raras e suas necessidades; conectar ONGs interessadas em doenças raras e seus parceiros através de uma plataforma global; promover colaboração e ação internacional para doenças raras; e transformar as doenças raras numa prioridade global para a saúde pública, pesquisas e para políticas médicas e sociais. Uma das principais responsáveis pela criação do comitê foi a EURORDIS¹⁵.

Um exemplo de associação que utiliza o eixo *advocacy* e a forma como a Indústria Farmacêutica se insere nas associações através da disponibilização de verbas é o caso EURORDIS. A EURORDIS é uma associação não-governamental voltada para pacientes que se coloca como “a voz de trinta milhões de pacientes com doenças raras na Europa”. A associação representa 724 organizações de pacientes com doenças raras em 64 países, principalmente na Europa, e tem como missão “construir uma forte comunidade pan-Europeia de organizações de pacientes e pessoas vivendo com doenças raras”. Além disso, a associação visa expandir e reforçar o movimento dessas organizações e ativistas ao redor do mundo.

No site da EURORDIS é possível encontrar desde explicações sobre o funcionamento da associação, a lista de todas as organizações associadas, até relatórios anuais detalhados sobre financiamento e doações. A associação oferece uma série de material

¹⁵ As informações foram retiradas do site do comitê: <http://www.ngocommitteerarediseases.org/>

informativo relacionado a doenças raras, estudos em andamento, medicamentos, relatos de pessoas que vivem com doenças raras sejam elas próprias afetadas ou próximas a alguém afetado. Também oferece material informativo sobre políticas públicas, legislações relacionadas, promove cursos de capacitação e encontros entre membros.

Para as pessoas que sofrem direta ou indiretamente por uma doença, ler o material informativo que esses sites, como o da EURORDIS, publicam, sejam eles científicos ou relatos de experiência de outras pessoas que sofrem com alguma doença similar, pode ser uma ferramenta central para melhor compreensão dos processos da doença e ajudar na criação ou implementação de modos de cuidado que podem melhorar a qualidade de vida dessas pessoas ou de pessoas próximas; ainda pode servir para discutir e negociar opções de medidas terapêuticas com seus médicos (ROSE & NOVAS, 2007):

Over the past decade, the internet has come to provide a powerful new way in which those who have access to material disseminated by professionals; it also links and individual to self-narratives written by patients or carers. These accounts usually offer a different narrative of life with an illness, setting out practical ways of managing a body that is ill, the effect and harms of particular therapeutic regimes, ways of negotiating access to health care system, and so forth. That is to say, these narratives provide techniques for the leading of a life in the face of illness. They have a further distinctive feature, which relates to truth itself¹⁶ (Rose e Novas, 2007: 446).

Entre as 724 organizações de pacientes com doenças raras que fazem parte do quadro de membros da EURORDIS, apenas duas são brasileiras e estão classificadas como "associate member": a Associação Brasileira de Enfermidades Raras e a Associação Brasileira de Paramiloidose. No que concerne ao financiamento, o relatório anual de 2015 demonstra que 51 companhias de biotecnologia e farmacêuticas doaram mais de 1,2 milhão de euros - o equivalente a 24% do valor total arrecadado pela associação. Esse grupo é o maior doador da associação, sendo seguido pelo grupo composto de "DG Health Consumers", com valor pouco acima de 1 milhão de euros - o que é correspondente a 20% do total.

¹⁶ Tradução livre: "Ao longo da última década, a internet passou a prover uma nova forma poderosa pela qual se ter acesso ao material disseminado por profissionais; ela também conecta indivíduos às auto-narrativas escritas por pacientes ou cuidadores. Esses relatos normalmente oferecem uma narrativa diferente de vida com uma doença, demonstrando formas práticas de administração de um corpo que está doente, os efeitos e consequências de regimes terapêuticos particulares, formas de negociar acesso ao sistema de saúde, etc. Ou seja, essas narrativas fornecem técnicas para lidar com a vida em face de uma doença. Elas tem uma característica distintiva adicional, que se relaciona com a verdade em si"

Revenue	2014 Fin. Status	2015 Fin. Status	Ratio	Δ in euros	Δ in %
Patient Organisations	889 922	855 856	17%	-34 066	-4%
Financial contributions	674 196	635 400	12%		
AFM Telethon	634 500	634 500	12%		
Other Members	39 696	900	0%	-38 796	-98%
In kind contributions (AFM)	172 746	172 746	3%		
Membership fees	42 980	47 710	1%	4 730	11%
Individuals	829 963	997 913	20%	167 950	20%
Volunteers	823 876	986 216	19%	162 340	20%
Donations	6 087	11 697	0%	5 610	92%
European Commission	1 358 072	1 504 585	30%	146 513	11%
DG Research	246 980	408 958	8%	161 979	66%
DG Health and consumers	1 042 230	1 004 106	20%	-38 124	-4%
DG Employment		25 135	0%	25 135	
EMA contributions (*)	68 862	66 385	1%	-2 477	-4%
National authorities	22 961	10 979	0%	-11 982	-52%
Grants from National authorities	22 961	10 979	0%	-11 982	-52%
Corporates	1 195 979	1 408 296	28%	212 317	18%
Pharma. and Biotech Companies	1 073 156	1 213 005	24%	139 849	13%
Other Health Sector Corporates	30 405	43 000	1%	12 595	41%
Outside Health Sector Corporates	92 418	152 291	3%	59 873	65%
Not for Profit Organisations	50 694	97 848	2%	47 154	93%
Pharma. and Biotech Found.					
Other Health Sector NPOs	50 694	97 848	2%	47 154	93%
Outside Health Sector NPOs					

Figura 2: Relatório financeiro da EURORDIS (2015) referente aos anos de 2014/15, indicando os rendimentos da instituição¹⁷.

Não raro as associações de pacientes fazem parcerias com empresas de biotecnologias, o que demonstra uma mudança no cenário da indústria farmacêutica nas últimas décadas. Até o fim da década de 1970, o problema das doenças órfãs era pouco conhecido além dos círculos médicos e especialistas, e os indivíduos que sofriam com alguma doença rara se percebiam isolados no mundo, mas foi através de ativistas vinculados a associações de pacientes e acadêmicos que essa pauta começou a chamar atenção das autoridades médicas e governamentais. O alto custo para o desenvolvimento de medicações para doenças que acometiam um pequeno número de pessoas, aliado ao fato de que havia pouca perspectiva de lucro, serviu para marginalizar esse grupo do desenvolvimento de drogas (NOVAS, 2015).

Nesse período a questão dos medicamentos órfãos emergiu como problema biopolítico que visava incluir as necessidades de pacientes com doenças raras no “paradigma biopolítico do desenvolvimento de medicamentos” (NOVAS, 2015: 187). Como exemplo, Novas (2015) aponta números do crescente mercado de medicamentos órfãos desde a aprovação da Orphan Drug Act: 35 medicamentos órfãos estavam em circulação nos anos

¹⁷ Fonte: <http://www.eurordis.org/sites/default/files/financial-report-2015.pdf>. Acesso em 12/11/2016.

1970, ao passo que nos anos 2000 o número desses medicamentos chegou aos 285¹⁸. De acordo com o site do Food and Drug Administration (FDA), o Escritório de Desenvolvimento de Produtos Órfãos tem como missão promover a avaliação e desenvolvimento de produtos (drogas, biológicos, aparelhos etc) que demonstrem boa expectativa para o diagnóstico e tratamento de doenças ou condições raras, e atualmente o número de drogas e produtos biológicos para doenças raras passa de 500.

Muitas vezes as páginas de internet de companhias farmacêuticas apostam numa aproximação com as associações de pacientes ao deliberadamente organizarem suas páginas virtuais para parecer com as páginas dessas associações, na tentativa de criar um senso de comunidade entre as pessoas afetadas por doenças raras e a companhia. Se por um lado a regulamentação de produtos farmacêuticos podem ser um campo de intervenção biopolítica em relação ao governo da saúde humana, por outro, a regulamentação desses produtos e seu uso nos sistemas de saúde tem levado a um aumento do número de movimentos resistentes (NOVAS, 2015).

A indústria farmacêutica ao mesmo tempo que contribui financeiramente para a organização de eventos que tratem da temática das doenças raras também acaba por tentar impor seus próprios interesses. De acordo com Barbosa (2015), essa interferência da indústria farmacêutica nos eventos organizados no Brasil tem sido uma constante, e por isso surgiu a necessidade da criação de um congresso que fosse organizado por uma associação de pacientes brasileira e apartidária, sem influência da indústria ou de organizações estrangeiras, como foi o caso do I Congresso Iberoamericano de Doenças Raras — I CIADR — ocorrido em setembro de 2013, em Brasília.

O I CIADR foi realizado nos âmbitos das atividades da AMAVI, com apoio do Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra, em Portugal, e representa um marco importante nas discussões sobre as doenças raras no Brasil em especial por dois motivos: em primeiro lugar, por ter sido organizada por uma associação civil sem sofrer a interferência do Estado ou da indústria farmacêutica na forma como foi organizada, com um olhar centrado em modos de cuidados no Sistema de Saúde, ultrapassando a lógica do tratamento

¹⁸ **Developing Products for Rare Diseases & Conditions.** Disponível em: <<
<http://www.fda.gov/ForIndustry/DevelopingProductsforRareDiseasesConditions/ucm2005525.htm>>> Acesso em 01/11/2016.

medicamentoso que tem sido até então o modelo predominante nas discussões; em segundo lugar, pelo tamanho do congresso, contando com a participação de “representantes de grandes associações da Europa, como a EURORDIS, cientistas, dirigentes dos poderes executivo e legislativo, representantes de associações civis e da indústria farmacêutica, familiares e pacientes com doenças raras”, contando com um público presente de mais de 700 pessoas (BARBOSA, 2015: 7).

É importante frisar que, apesar do poder econômico da indústria farmacêutica, as associações de pacientes não são agentes passivos em relação à interferência dessa indústria nas políticas de saúde para doenças raras. Como visto no início deste trabalho, onde exposto a participação dos grupos organizados por pacientes no congresso mundial de drogas órfãs, as associações também ocupam espaços dentro da indústria num diálogo – por vezes inflamado – considerando interesses dos vários grupos em disputa.

Uma particularidade significativa do Brasil em relação aos Estados Unidos e à Europa de modo geral, é o fato de aqui no país, devido a um sistema público de saúde universalizado, a biomedicalização tem um caráter mais público do que privado. Os laboratórios de pesquisa e produção no Brasil tem o Estado como um parceiro no financiamento de pesquisas científicas e na distribuição desse conhecimento pela rede pública de saúde, o que também reflete na forma como as associações de pacientes interagem tanto com a indústria farmacêutica e com o Estado, com maior aproximação com as instituições governamentais (OSADA, 2012).

No Brasil, em 2016, uma parceria de associações de pacientes com a associação brasileira de genética médica e uma empresa de comunicação fez surgir a Campanha Muitos Somos Raros, que lançou um portal na internet que tem como objetivo “servir como espaço de referência para as doenças raras, contribuindo para ampliar a informação aos pacientes, familiares, médicos e a população em geral” sobre a temática.

Além disso, segundo o site, a iniciativa também tem por interesse se tornar uma parceira das associações de pacientes, “ampliando a voz de centenas de associações de pacientes no Brasil que trabalham arduamente pela causa das doenças raras”. Em 2016, a iniciativa, através do portal Muitos Somos Raros, também foi o canal de comunicação da Frente Parlamentar Mista de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Também, a iniciativa tem promovido a catalogação das associações de pacientes existentes atualmente no país. Essa catalogação, disponível no site da iniciativa Muitos Somos Raros, indica que há associações referentes a trinta e sete doenças raras no Brasil¹⁹. Considerando associações nacionais, estaduais e regionais, o catálogo contabiliza 239 dessas organizações, sendo aquelas referentes à Fibrose Cística as que contam com maior número – trinta e duas²⁰.

¹⁹ Ver tabela 1, nos anexos.

²⁰ Nas buscas realizadas nos principais sites de associações voltadas para a temática das doenças raras no Brasil, não foram encontrados resultados referentes à CADASIL em termos de associações organizadas no país nem informações sobre a doença. Ver figuras 6, 7, 8 e 9, nos anexos.

5 POLÍTICAS PÚBLICAS DE SAÚDE NO CONTEXTO DO BRASIL

Como exposto no capítulo anterior, as associações civis desempenham papel fundamental na produção de conhecimento sobre doenças raras, auxiliam na melhoria da qualidade de vida dos doentes e familiares, proporcionam um quadro de sociabilidade que elimina ou ameniza a sensação de isolamento e solidão das pessoas que são diagnosticadas com doenças raras, proporcionam autoajuda etc. Além disso, essas associações que fazem ativismo no campo da saúde e das políticas públicas correspondem a parte importante do lobby – através de diversos mecanismos de pressão política, econômica, moral etc. – para o desenvolvimento de novos programas que abarquem o campo das doenças raras.

O quadro a seguir demonstra um gráfico histórico mundial com algumas das principais medidas tomadas para garantir melhor acesso de pessoas com doenças raras em termos de políticas públicas. Essas medidas foram também resultado de parcerias entre o Estado, associações de pacientes, por vezes a indústria farmacêutica e pesquisadores na academia. A aprovação da *Orphan Drug Act* representa um momento importante porque designa uma mudança na forma como as doenças raras são classificadas e tem impacto relevante na proliferação e conquista de espaço das associações de pacientes, em partes pelo interesse da indústria farmacêutica.



Figura 3: quadro que demonstra as inclusões de programas em doenças raras no mundo. Fonte: INTERFARMA, 2013.

A aprovação da ODA é relevante não apenas no contexto dos Estados Unidos, mas também mundial por mudar a forma como a legislação contribuiu para a proliferação de terapias voltadas para o mercado para tratar condições consideradas raras, e pelo impacto na indústria farmacêutica global ao proporcionar um aumento significativo, como já mencionado, no número de empresas que se especializaram no desenvolvimento de tratamentos medicamentosos e drogas para doenças raras. Além disso, a ODA serviu como base para a OMS definir seu critério de doenças raras, bem como paradigma para o desenvolvimento de legislações similares em outros países como Singapura, Austrália e outros (NOVAS, 2015) também representados no quadro acima e que certamente pode servir como modelo para possíveis mudanças no Brasil.

Pensando nas futuras mudanças e considerando a longa história das políticas públicas de saúde no Brasil, mesmo antes da criação do Sistema Único de Saúde, propõe-se nesse capítulo discorrer brevemente sobre a participação civil na construção da reforma sanitária, através do movimento sanitarista. A partir disso, nos focaremos nas políticas públicas que sejam específicas ou com impacto direto sobre a vida das pessoas com doenças raras. Para um panorama detalhado da história da saúde e a constituição da medicina social no Brasil, as obras de Paim (2009), de Machado *et al* (1978), entre outras, oferecem melhores subsídios.

Antes do SUS, foi realizado um estudo no interior do então Ministério da Previdência e Assistência Social (MPAS) - o documento foi impedido²¹ de ser circulado na V Conferência Nacional de Saúde (CNS), em 1975, por quadros do governo militar – que caracterizava o sistema de saúde do Brasil à época como “insuficiente; mal distribuído; descoordenado; inadequado; ineficiente; e ineficaz”. Foi pensando em tornar a saúde acessível e democrática, que um grupo composto por segmentos populares, estudantes, pesquisadores e profissionais de saúde, propôs a Reforma Sanitária, assim como a implantação do SUS (PAIM, 2009: 38-39):

Instituições acadêmicas e sociedades científicas, como a Sociedade Brasileira para o Progresso da ciência (SBPC), o Centro Brasileiro de Estudos de Saúde (Cebes) e a Associação Brasileira de Pós-Graduação em Saúde Coletiva (Abrasco), entidades comunitárias, profissionais sindicais, constituíram um movimento social na segunda metade da década de 1970, defendendo a democratização da saúde e a reestruturação dos sistemas de

²¹ Como destacado por Paim (2008: 74), também o título do documento foi riscado com pincel atômico, impossibilitando a integralidade da folha de rosto. Apenas uma versão “pirata” permitia ver a integralidade do mesmo.

serviços. Trata-se do movimento da RSB [Reforma Sanitária Brasileira], também conhecido como movimento sanitário ou movimento pela democratização da saúde (PAIM, 2009: 39 – 40).

A VIII Conferência Nacional de Saúde, realizada em março de 1986, foi um marco importante na constituição do movimento sanitário, que contou com cerca de cinco mil participantes, envolvendo sujeitos sociais, políticos e a sociedade civil organizada; não teve a participação do setor privado, mas contou com uma “expressiva representação dos usuários” (JORGE, 2006: 47). A VIII CNS passou então a significar “a consolidação das propostas do movimento sanitário original acrescido de novos integrantes e parceiros” (SCOREL, 1999: 193).

Para resumir essa questão, com a promulgação da Constituição Federal de 1988, no artigo 196, a saúde foi caracterizada como direito de todos e dever do Estado. Essa foi uma grande conquista do movimento da Reforma Sanitária. É, então, a primeira vez na história do Brasil que uma Constituição reconhece que “a saúde como direito social, dispondo de uma seção específica e contando com cinco artigos destinados à saúde” e que seria através de políticas econômicas e sociais que o Estado deveria garantir “redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para a promoção, proteção e recuperação” (PAIM, 2009: 43). Sobre o princípio da universalidade, Paim destaca que

supõe o direito à saúde para todos, incluindo acesso aos serviços de saúde em todos os níveis de assistência. Já a integralidade de assistência é entendida como um conjunto articulado e contínuo das ações e serviços preventivos e curativos, individuais e coletivos, exigidos para cada caso em todos os níveis de complexidade do sistema. Isso significa que todas as pessoas devem ter acesso a todas as ações e serviços exigidos para cada caso ou situação em todos os níveis do sistema de saúde. Portanto, o SUS não se restringe à atenção básica (PAIM, 2009: 56).

Fica impossível resumir dessa forma a história que envolve a criação do SUS sem deixar muita coisa para trás, mas sigamos. Depois da promulgação da Constituição de 1988, diversos acontecimentos levaram à criação da Lei 1.080/90, chamada de Lei Orgânica da Saúde, que foi complementada no mesmo ano pela lei 8.142/90, devido aos muitos vetos presidenciais na primeira (PAIM, 2009).

Mesmo sendo um sistema de saúde exemplar, e complexo, é compreensível que tenha seus limites, considerando a diversidade, a história, a situação sócio-econômica e o tamanho de um país como o Brasil (RIBEIRO, 1989). Nesse sentido, as associações de

pacientes com doenças raras se mobilizam também para complementar ou efetivar as garantias que a criação do SUS trouxe para a sociedade brasileira. Considerando o exposto brevemente, agora veremos alguns avanços nas políticas públicas de saúde no país, os projetos de leis em tramitação e o que é possível esperar.

5.1 Algumas conquistas nas políticas públicas de saúde para doenças raras no Brasil

As políticas públicas de saúde para doenças raras têm um papel importante na complementação do acesso ao sistema de saúde, mesmo com um amplo escopo legislativo que, na teoria, tornam o acesso ao SUS como universal, gratuito e com equidade. Essas políticas são importantes porque agem nas especificidades das doenças raras que com frequência são negligenciadas pela falta de conhecimento, informação, especialistas ou estrutura do sistema.

O quadro das doenças raras no Brasil é complexo por envolver ora o desconhecimento do Estado sobre muitas situações ora pelo alto custo do tratamento dessas doenças, ou pelo menos daquelas nas quais existe um tratamento eficaz e a dificuldade de conciliar o acesso à saúde, aos medicamentos de alto custo e a alta complexidade do quadro de saúde dos doentes com doenças raras à estrutura do atual sistema de saúde. Estima-se que, no Brasil, cerca de 13 milhões de pessoas vivam com alguma doença considerada rara²².

Considerando já exposto alguns tópicos centrais do histórico da criação do SUS e os aspectos legais que garantam o direito à saúde como universal, neste capítulo propõe-se alguns comentários sobre as políticas específicas para doenças raras na atualidade, alguns desafios relacionados aos processos de judicialização da saúde²³ e o que está sendo discutido em termos de protocolos para doenças raras. A criação de políticas públicas de saúde que garantam acesso dessas pessoas à saúde, como visto, é um dos aspectos da biopolítica

²² Estimativa retirada do Guia 2016 para Doenças Raras, da Interfarma, disponível na página: http://www.interfarma.org.br/guia/guia_2016/doencas_raras/ Acesso em 17/11/2016. Ver também **A contribuição da Interfarma para as doenças raras**. Outubro, 2016. Disponível em: <<http://www2.camara.leg.br/atividade-legislativa/comissoes/comissoes-permanentes/cssf/arquivos-de-eventos/audiencia-publica-20-10-2016-tarde/ap-20-10-2016-tarde-maria-jose-delgado-fagundes-interfarma/view>> Acesso em 21/11/2016.

²³ Judicialização da saúde é um tema amplo e bastante complexo, que renderia por si só uma tese de doutorado inteira para discutí-lo. João Biehl e Adriana Petryna (2016) tem discutido o processo de judicialização do acesso à saúde no Brasil. Por ora, basta considerarmos o termo para designar a busca de medicamentos, terapêuticas, enfim, questões de saúde negadas pelo SUS ou não disponíveis no sistema, através do acionamento do sistema judiciário.

envolvendo as relações entre Estado, pacientes e familiares, e a indústria farmacêutica, cada grupo com seus interesses em vista.

No âmbito do legislativo, em 2015 foi criada a Frente Parlamentar Mista de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, presidida pela deputada Mara Gabrilli. A frente é assinada por 51 senadores e senadoras, e 172 deputados e deputadas federais. O estatuto da frente aponta como seus objetivos: “o desenvolvimento de novos projetos e programas que beneficiem as pessoas com doenças raras”, por meio de diversas frentes de “estudo, monitoramento, avaliação e formulação de políticas nacionais de atenção integral a esse grupo”; além de promover “a participação ativa de parlamentares e sociedade civil organizada no processo legislativo atinente à política de atenção integral às pessoas com doenças raras”²⁴. Em dezembro de 2015, a pedido do deputado Diego Garcia, foi também criada a Frente Parlamentar de Doenças Raras, com 206 deputadas e deputados signatários.

A Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), instituiu a triagem neonatal - mais conhecida popularmente como o teste do pezinho. O teste do pezinho é importante, inclusive para diagnóstico de doenças raras, porque pode diagnosticar algumas doenças logo nos primeiros dias de vida do recém-nascido. Entre as doenças detectadas pelo teste, as consideradas raras são: a doença falciforme, a fenilcetonúria, a galactosemia, o hipotireoidismo congênito, a hiperplasia congênita adrenal e fibrose cística.

No Brasil, em 2009, o Ministério da Saúde criou a portaria nº 81, que institui, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. A portaria tem relevância significativa para o quadro das doenças raras considerando que a imensa maioria dessas doenças são classificadas como de origem genética. O texto da portaria usa dados da OMS que apontam que cerca de 5% das gestações resultam no nascimento de criança com algum problema congênito, e descreve algumas ações necessárias para a implantação da integralidade do acesso à saúde considerando a área de genética:

I - organizar uma linha de cuidados integrais (promoção, prevenção, tratamento e reabilitação) que perpassasse todos os níveis de atenção, promovendo, dessa forma, a atenção por intermédio de equipe multiprofissional, com atuação interdisciplinar;

²⁴ O estatuto pode ser encontrado no portal Muitos Somos Raros, através do link: <https://muitossomosraros.com.br/estatuto-da-frente-parlamentar-mista-de-atencao-integral-as-pessoas-com-doencas-raras/>

II - possibilitar a identificação dos determinantes e condicionantes dos principais problemas de saúde relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas, de forma a fornecer subsídios para a elaboração de ações e políticas públicas no setor, sem prejuízo da participação social;

III - definir critérios técnicos mínimos para o funcionamento, o monitoramento e a avaliação dos serviços que realizam os procedimentos e técnicas em genética clínica;

IV - incentivar a realização de pesquisas e projetos estratégicos destinados ao estudo do custo-efetividade, eficácia e qualidade e incorporação de tecnologias na área de genética clínica;

V - qualificar a assistência e promover a educação permanente dos profissionais de saúde envolvidos com a implantação e a implementação da Política de Atenção Integral em Genética Clínica, em conformidade com os princípios da integralidade e da Política Nacional de Humanização (PNH). (BRASIL, 2009b apud VIEIRA et al, 2013)

A portaria ainda institui que a atenção integral em genética clínica deve ser constituída tanto pelo nível de atenção básica quanto de atenção especializada em genética clínica. Fica como atribuição da atenção básica a identificação e acompanhamento de famílias e indivíduos com problemas relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas; à atenção especializada, fica a atribuição de realizar o acompanhamento multidisciplinar e os demais procedimentos desse nível dos casos encaminhados pela atenção básica. No caso desta portaria, não foi encontrada nenhuma confirmação de que até 2016 ela tenha sido regulamentada.

Outra portaria aprovada pelo Ministério da Saúde é a de nº 199, de 30 de janeiro de 2014, depois atualizada pela Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014, que institui a “Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS e institui incentivos financeiros de custeio”. A seguir, uma olhada mais detalhada na portaria com as diretrizes.

5.2 Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS.

A Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014 (atualizada pela Portaria GM/MS nº 981, de 21/05/2014), que estabelece “As diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde - SUS” foi elaborada numa ação do Departamento de Atenção Especializada e Temática (DAET) da Coordenação de Média e Alta Complexidade

(CGMAC) e contou com a participação de representantes do Ministério da Saúde, além de sociedades, especialistas e associações de apoio às pessoas com doenças raras.

O Grupo de Trabalho (GT) criado pelo Ministério da Saúde, em 2012, para discutir a formulação da portaria contou com a participação de 24 integrantes, divididos em três categorias de representantes: gestores e equipe técnica ministerial; especialistas; e associações e entidades de usuários. Foram representadas oito associações de pacientes ou institutos voltados para doenças raras; são elas: Instituto Baresi, Aliança Brasileira de Genética, Associação Maria Vitória, Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridose, FEBRAPEM, Associação Brasileira de Síndrome de Ehlers-Danlos e Hipermobilidade, Instituto Canguru e Grupo Encontrar (FONSECA, 2014). O que evidencia a importância e relevância que essas associações têm na elaboração de políticas públicas.

De acordo com o texto da portaria, o objetivo das diretrizes é “organizar a atenção às pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde, o que permitirá reduzir o sofrimento dos afetados e ônus emocional sobre os pacientes e seus familiares”, além de “permitir ao gestor de saúde a racionalização dos recursos”. Por “Doenças Raras”, a definição adotada na elaboração da Portaria é a mesma sugerida pela Organização Mundial de Saúde (OMS), ainda ressalta que as doenças raras “são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição” e que, devido ao fato de muitos dos sintomas serem similares a doenças comuns, podem ser confundidas, “atrasando o diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias” (BRASIL, 2014: 6). A portaria também é norteadas pelos seguintes princípios:

- I – atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas;
- II – reconhecimento da doença rara e da necessidade de oferta de cuidado integral, considerando-se as diretrizes da RAS no âmbito do SUS;
- III – promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com doenças raras, com enfrentamento de estigmas e preconceitos;
- IV – garantia de acesso e de qualidade dos serviços, ofertando cuidado integral e atenção multiprofissional;
- V – articulação intersetorial e garantia de ampla participação e controle social;
- VI – incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados

das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT);

VII – promoção da acessibilidade das pessoas com doenças raras a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos (BRASIL, 2014).

A ressalva apontada na introdução da Portaria evidencia a importância de pesquisas envolvendo doenças raras específicas, fora do guarda-chuva das doenças raras: “não seria possível organizar uma Diretriz abordando as doenças raras de forma individual devido ao grande número de doenças”. Estima-se que entre 6 a 8 mil doenças consideradas raras tenham sido identificadas. As formas de catalogação dessas doenças se dão em dois eixos (BRASIL, 2014: 7):

o primeiro, composto por DR de origem genética: 1- anomalias congênitas ou de manifestação tardia, 2- deficiência intelectual, 3- erros inatos do metabolismo; e o segundo formado por DR de origem não genética. O eixo das anomalias congênitas inclui toda a anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto, decorrente de fator originado antes do nascimento, seja genético, ambiental ou desconhecido, mesmo quando os defeitos não forem aparentes no recém-nascido e só se manifeste mais tarde [OPAS, 1984]. Para o eixo II - Doenças Raras de Natureza não Genética - foram propostos os seguintes grupos de causas: 1- infecciosas, 2 - inflamatórias, 3 - autoimunes, e 4 - outras doenças raras de origens não genéticas. (BRASIL, 2014: 7. Itálico no original).

5.2.1 Diretrizes para a atenção integral aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las.

As diretrizes apontam que a atenção deva seguir uma lógica de cuidados, “produzindo saúde de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados ao fluxo de assistência ao usuário”, centrando a assistência nos campos de necessidades do usuário. Para garantir atenção especializada, as diretrizes formulam a proposição de Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referências em Doenças Raras, a fim de complementar a Rede de Atenção à Saúde, dando atenção integral prestada com equipe multidisciplinar e interdisciplinar. Quanto ao serviço de atenção especializada, deve possuir uma equipe de assistência composta por enfermeiro, técnico de enfermagem, médico responsável com experiência na área; e responsável técnico médico (BRASIL, 2014).

Para o Serviço de Referência em Doenças Raras, os requisitos, além de contar com um responsável técnico médico, são:

I – possuir equipe assistencial para cada grupo dos eixos [supramencionados] composta, no mínimo, por:

- a) Enfermeiro;
- b) Técnico em enfermagem;
- c) Médico com título de especialista na área da especialidade que acompanha, registrado no Conselho Regional de Medicina e/ou comprovação de atuação na doença rara específica por pelo menos 5 (cinco) anos;
- d) Médico geneticista;
- e) Neurologista;
- f) Pediatra (quando atender criança);
- g) Clínico geral (quando atender adulto);
- h) Psicólogo;
- i) Nutricionista (quando atender erros inatos do metabolismo); e
- j) Assistente social (BRASIL, 2014)

A portaria orienta que o atendimento às doenças raras no âmbito do SUS seja feito com uma abordagem inter e multidisciplinar, favorecendo o diálogo entre as áreas. Fica como dever da atenção básica encaminhar indivíduos e famílias com suspeita de doenças genéticas, incluindo anomalias congênitas ou de manifestação tardia, doenças raras de origem não genética e outras, ao Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em Doenças Raras; além de, como função do Serviço de Referência em Doenças Raras, dar prosseguimento ao aconselhamento genético ao paciente e à família (BRASIL, 2014).

O aconselhamento prevê, entre outras coisas, o direito à privacidade sobre o resultado dos testes. Porém, como desafio, esse tipo de prática de aconselhamento exige um esforço de não-diretividade sobre o paciente, ou seja, o compromisso do aconselhador deve ser o de garantir a autonomia das pessoas aconselhadas (GUEDEZ & DINIZ, 2009). Fica também como responsabilidade da atenção básica oferecer “consulta médica para avaliação” fundamentada em anamnese e exame físico, além da coleta de dados referentes à situação em questão, que podem incluir:

- Doença rara diagnosticada: anamnese completa, com especial atenção à história familiar, exame físico metódico, incluindo os aspectos morfológicos;
- Futura descendência: anamnese completa, com especial atenção à história familiar e presença de consanguinidade. Coletar o máximo de informações sobre os casos que motivaram a consulta, se possível examinando-os ou coletando dados prévios mais objetivos sobre a afecção (exames

subsidiários, consultas, relatórios médicos, laudos de exames complementares, especialmente biopsias e necropsias);

- Caracterizar adequadamente a consaguinidade: realizar exame físico cuidadoso, considerando a suspeita diagnóstica e o fato de indivíduos de isolados geográficos poderem ter maior incidência de doenças raras, necessitando de uma vigília constante da Atenção Básica;

- Gestações de risco: anamnese completa, história familiar, laudos de ultrassons e outros exames complementares (BRASIL, 2014: 8-9).

A implementação dessas recomendações na atenção básica é fundamental para acelerar o processo de diagnóstico, que, segundo estudos (BLACK *et al*, 2015), sem programas específicos pode variar entre cinco e trinta anos. A portaria, considerando também as especificidades das diversas doenças raras, propõe o serviço de atenção domiciliar. A atenção domiciliar é essencial para muitas das pessoas com doenças raras, em especial pelo caráter progressivo e debilitante de muitas delas.

A portaria ainda estabelece como responsabilidade do Ministério da Saúde, das Secretarias de Saúde Estaduais e Municipais, que garantam infraestrutura para todos os serviços que prestem atendimento às pessoas com doenças raras; que garantam a formação e qualificação de profissionais; e que estimule a participação popular a fim de contribuir com a execução da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (BRASIL, 2014).

5.3 Relatório de recomendação de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas

Atualmente, segundo relatório de recomendação de Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, produzido pelo CONITEC (2015), o Brasil conta com protocolos clínicos para 35 doenças raras²⁵. Uma visita ao site do Ministério da Saúde recentemente demonstra que, no ano de 2016, nenhuma nova doença teve um protocolo clínico aprovado. De fato, há quatro doenças raras com protocolo aprovado em 2016, mas são retificações de protocolos de anos anteriores, ou seja, eram doenças que já estavam contempladas. Essas doenças são a “imunodeficiência primária com predominância de defeitos de anticorpos”, “aplasia pura adquirida crônica da série vermelha”, “hipoparatiroidismo” e a “insuficiência pancreática exócrina”.

O relatório foi realizado com a intenção de contemplar todo os eixos de doenças raras caracterizados pela Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014. Além disso, procurou ouvir

²⁵ Ver tabela 2, nos anexos.

a opinião de especialistas; respeitar os princípios do SUS, como integralidade, equidade e universalidade; e atender às expectativas e necessidades das pessoas afetadas por doenças raras. Esse relatório é importante porque designa aquelas doenças raras que devem ter prioridades na criação de protocolos clínicos e diretrizes de atendimento, seguindo as normas estabelecidas na Portaria 199.

Além disso, o relatório foi elaborado com ampla participação de pacientes, familiares ou associações de pacientes com doenças raras, passando de 90% das contribuições (foram 760 contribuições num total de 834). O relatório também especifica 47 doenças raras que devem ser priorizadas na formulação de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas até o fim de 2018. Porém, havia a promessa de publicação de doze protocolos desse grupo até o fim de 2015, coisa que não aconteceu ainda (em novembro de 2016).

6 QUESTÕES EM ABERTO

No momento de escrita deste trabalho, alguns projetos de leis relacionados às doenças raras estão em tramitação ou na câmara dos deputados ou no senado federal. Além desses projetos, a discussão que mais tem atraído a atenção da imprensa, de novo considerando alguma relação com as doenças raras, é o julgamento no Superior Tribunal Federal (STF) sobre a distribuição de medicamentos de alto custo no SUS²⁶. A discussão teve a primeira sessão no dia 15/09/2016 e foi suspenso por pedido de vistas pelo Ministro Luis Roberto Barroso. A segunda sessão aconteceu no dia 28/09/2016 e, de novo, foi suspensa por pedido de vista, dessa vez pelo Ministro Teori Zavascki. A nova sessão não tem data confirmada.

Este processo no STF é referente a dois casos em que pacientes entram na justiça para obrigarem o Estado a arcar com os custos dos tratamentos. Por vezes, o tratamento não se limita ao uso de medicamento, mas exige uma ação multidisciplinar com nutricionistas, enfermeiros etc. Esse tipo de ação tem sido cada vez mais constante, o que tem levado a um processo de judicialização da saúde crescente e preocupante.

Um relatório produzido pela Interfarma indica que em 2014 o Ministério da Saúde gastou mais de 840 milhões de reais com judicialização da saúde. Destes, 700 milhões foram destinados aos gastos com compra de medicamentos. O relatório ainda indica que as doenças raras constituíram 90% dos gastos nos anos de 2013-2014. Entre os 25 medicamentos mais requisitados nos processos de judicialização, 11 são voltados para o tratamento de pessoas com diagnóstico de doenças raras. Ainda, conforme mostra o quadro abaixo, entre os dez medicamentos mais judicializados, nove são usados no tratamento de pessoas com alguma doença rara:

²⁶ As associações de pacientes e indivíduos com doenças raras também tem comparecido nessa discussão, inclusive fazendo protestos em frente ao STF. Ver figura 5, nos anexos.

RANKING MEDICAMENTOS JUDICIALIZADOS – DOENÇAS RARAS COMPRAS DO MINISTÉRIO DA SAÚDE (2015)*								
Ranking (20 + JUD)	Medicamento	Indicação	Registro Anvisa	Registro EMA	Registro FDA	Incorporado pela CONITEC	Valor Judicialização MS 2015	% Variação Judicialização MS 2015/1
1	ECULIZUMABE	hemoglobinúria paroxística noturna	NÃO	SIM	SIM	NÃO	376.945.666	76,37%
2	ELOSULFASE ALFA	mucopolissacaridose, tipo iva	SIM	SIM	SIM	NÃO	70.635.233	135,31%
3	LOMITAPIDA	hipercolesterolemia hereditária	NÃO*	SIM	SIM	NÃO	51.847.951	104,08%
4	ATALURENO	distrofia muscular	NÃO	SIM	NÃO	NÃO	26.954.166	∞
5	INIBIDOR DE ESTERASE	angioedema hereditário	NÃO	SIM	SIM	NÃO	15.010.271	59,85%
9	MERCAPTAMINA	cistinose nefropática	NÃO*	SIM	SIM	NÃO	4.247.760	1787,30%
10	MIPOMERSEN	hipercolesterolemia hereditária	NÃO	SIM	SIM	NÃO	4.194.164	352,44%
11	TAFAMIDIS	polineuropatia amiloidótica familiar	NÃO	SIM	NÃO	NÃO	4.151.561	10,93%
14	ALFA-1 ANTITRIPSINA (AAT)	deficiência de alfa-1 antitripsina (doença genética)	SIM	SIM	SIM	NÃO	2.503.939	46,02%
15	CANAQUINUMABE	artrite idiopática juvenil sistêmica	SIM	SIM	SIM	NÃO*	2.379.173	138,97%
19	NTISINONA	tirosinemia hereditária do tipo 1 (HT-1)	NÃO	SIM	SIM	NÃO	1.572.408	200,82%
TOTAL (DOENÇAS RARAS)							R\$ 560.442.292,00	

*valores em milhões de reais

INTERFARMA
Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa

Figura 4: Ranking considerando 11 medicamentos para doenças raras num total dos 25 mais judicializados de 2015. Fonte: INTERFARMA, 2016.

As argumentações utilizadas nas duas sessões do julgamento no STF trazem elementos muito interessantes sobre biopolítica, acesso à saúde, universalidade do SUS, direitos humanos e judicialização da saúde. Os argumentos favoráveis à distribuição dos medicamentos pelo SUS colocam em evidência o direito à vida, a vida como dispositivo central de reivindicação de direitos. Apesar de interessante, preferi acompanhar os desdobramentos nas próximas sessões, e deixar as análises para quando ocorrer o desfecho.

Seguindo nas questões em aberto, um dos projetos em tramitação no momento é o PL 530/2013, de autoria do senador Vital do Rêgo, que institui a política nacional para doenças raras no âmbito do SUS, além de dispor sobre registro e importação, por pessoa física, de medicamentos órfãos; o projeto também prevê critério diferenciado para a avaliação de medicamentos órfãos. Status: em tramitação/revisão na câmara dos deputados²⁷.

O PL 139/1999 pode ser importante para as doenças raras porque versa sobre a regulação dos direitos e obrigações relativos à propriedade industrial, modificando dispositivos que dispõem sobre direitos conferidos pela patente e a concessão de licença compulsória. A Interfarma já manifestou particular interesse por esse projeto e defende que “a concessão da patente traz segurança jurídica e estimula investimentos em inovação”

²⁷ Link para acompanhamento do PL 530/2013: <http://www25.senado.leg.br/web/atividade/materias/-/materia/115815>

(INTERFARMA, 2015: 30). Status: pronta para pauta na Comissão de Constituição e Justiça e de Cidadania²⁸.

O PL 200/2015, de autoria da senadora Ana Amélia, do senador Waldemir Moka, do senador Walter Pinheiro e outros, não versa especificamente sobre doenças raras, mas pode ser relevante porque dispõe sobre os princípios, diretrizes e regras para a condução de pesquisas clínicas em seres humanos por instituições públicas ou privadas. Status: o atual relator é o senador Otto Alencar. O projeto se encontra na Comissão de Assuntos Sociais e está incluída na pauta da reunião agendada para o dia 23/11/2016²⁹.

O projeto de lei nº 48/2015, redigido também pela senadora Ana Amélia e outros, institui uma alteração no Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA) em relação à triagem neonatal. O projeto altera o ECA no sentido de determinar a atualização periódica do rol de “anormalidades” do metabolismo rastreadas na triagem. Essa atualização, aprovada por uma comissão no Senado Federal, foi remetida à câmara dos deputados onde passou a ser identificada como PL 3077/2015 e aguarda parecer do relator da Comissão de Seguridade Social e Família³⁰.

É também da Senadora Ana Amélia o PL 3086/2012 (anterior PLS 240/2011) que dispõe sobre os Planos de Benefícios da Previdência Social e propõe a inclusão da Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), uma doença rara e degenerativa, entre as doenças cujos portadores são beneficiados com isenção do cumprimento de prazo de carência para a concessão de auxílio-doença e aposentadoria por invalidez³¹. Ainda nesse sentido, o PL 3113/2012³², de autoria da deputada Sandra Rosado, inclui a doença Esclerose Múltipla. Neste projeto da deputada Sandra Rosado, também foi apensado o PL 7915/2014, de Mara Gabrilli, que dispõe sobre a inclusão da doença Charcot-Marie-Tooth.

No Senado Federal, o PL 56/2016 (nº 1606/2011, na câmara dos deputados), de autoria do deputado Marçal Filho, institui a política nacional para doenças raras no SUS. O

²⁸Link para acompanhar o PL 139/1999: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=15088>

²⁹ Link para acompanhar o PL 200/2015: <http://www25.senado.leg.br/web/atividade/materias/-/materia/120560>

³⁰ Link para acompanhamento da tramitação do PL 3077/2015: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=1738720>

³¹ Link para acompanhamento da tramitação do PL 3086/2012: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=533531>

³² Link para acompanhamento da tramitação do PL 3113/2012: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=533848&ord=1>

objeto do projeto é proporcionar o acesso aos serviços e aos cuidados adequados aos pacientes com algum diagnóstico de doença rara, e visa também garantir acesso aos tratamentos disponíveis no mercado quando for o caso, inclusive por meio de mecanismos diferenciados para o registro sanitário e a incorporação de medicamentos órfãos, no SUS. Status: atual relator é o senador Romário. O projeto se encontra na Comissão de Direitos Humanos e Legislação Participativa (Secretaria de Apoio à Comissão de Direitos Humanos e Legislação Participativa). O projeto está pronto para a pauta na comissão³³.

O PL 3167/2008, de autoria do deputado Luiz Carlos Hauly, dispõe sobre o fornecimento de medicamentos para portadores de doenças crônicas de baixa prevalência ou rara a pacientes da rede pública de saúde e dá outras providências. Status: a proposição está sujeita à apreciação conclusiva pelas comissões³⁴.

De autoria da deputada Mara Gabrilli, o PL 4815/2012 propõe acrescentar artigo à Lei nº 8.742, de 7 de dezembro de 1993, Lei Orgânica da Assistência Social, para instituir o Serviço de Apoio Especializado para Atividades da Vida Diária, visando garantir a autonomia e independência pessoal de pessoas com deficiência severa ou doenças raras. Status: aguardando parecer do relator na Comissão de Seguridade Social e Família (CSSF)³⁵.

O PL 8188/2014 (PLS 159/2011), de autoria do senador Eduardo Suplicy, dispõe sobre a instituição do Dia Nacional de Doenças Raras. Status: aguardando designação de relator na comissão de constituição e justiça e de cidadania (CCJC)³⁶.

PL 134/2015, de autoria do deputado João Derly, altera a lei nº 10.048, de 8 de novembro de 2000, que versa sobre a prioridade ao atendimento, para estendê-la às pessoas portadoras de doenças grave. Status: aguardando parecer do relator na CSSF³⁷.

PL 2654/2015, de autoria do deputado Diego Garcia, propõe a alteração de artigo da lei nº 9.250, de 26 de dezembro de 1995, sobre isenção de imposto para pessoas físicas, “para

³³ Link para acompanhamento do PL 56/2016: <http://www25.senado.leg.br/web/atividade/materias/-/materia/126956>

³⁴ Link para acompanhamento do PL 3167/2008: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=389104>

³⁵ Link para acompanhamento do PL 4815/2012: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=562450>

³⁶ Link para acompanhamento do PL 8188/2014: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=817929>

³⁷ Link para acompanhamento do PL 134/2015: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=945558&ord=1>

incluir as despesas com aquisição de medicamentos para tratamento de doenças raras nas hipóteses de dedução da base de cálculo do imposto de renda das pessoas físicas”. Status: Apensado ao PL 100/2015, apensado ao PL 5854/2014, que aguarda parecer do relator da Comissão de Finanças e Tributação³⁸.

Também de autoria da deputada Mara Gabrilli, o PL 1656/2011 dispõe sobre a prioridade epidemiológica no tratamento de doenças neuromusculares e dá outras providências. O projeto está pronto para pauta na Comissão de Constituição e Justiça e de Cidadania³⁹.

Por fim, Pedro Cunha Lima é o autor do PL 3302/2015, que dispõe sobre aplicação de recursos para pesquisas e desenvolvimentos de diagnósticos, medicamentos e outros produtos para a saúde destinados ao tratamento de doenças raras. O projeto aguarda parecer do relator da Comissão de Seguridade Social e Família⁴⁰.

É interessante pensar no quanto as associações de pacientes tiveram influência na criação desses novos projetos de leis no contato com parlamentares através do *advocacy* ou mesmo naqueles casos em que a autoria é de alguém que pratica o ativismo em doenças raras, ou mesmo quando não tem influência diretamente. Ao discutir o processo de judicialização do direito à saúde e como o ativismo de HIV/AIDS foi fundamental na ampliação do acesso à saúde e tratamento das pessoas infectadas, João Biehl e Adriana Petryna (2016) destacam que essa ampliação do acesso é de interesse não só dos pacientes, mas também da indústria farmacêutica e médicos.

³⁸ Link para acompanhamento do PL 5854/2012: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=582462&ord=1>

³⁹ Link para acompanhamento do PL 1656/2011: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=510035>

⁴⁰ Link para acompanhamento do PL 3302/2015: <http://www.camara.gov.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2017860>

7 ÚLTIMAS CONSIDERAÇÕES

Para encerrar este trabalho, e que de nenhuma forma significa o encerramento de minhas pesquisas na temática, é preciso fazer algumas considerações, inclusive do que mudou na minha percepção sobre o tema. Em primeiro lugar, as pessoas que são acometidas por doenças raras não estão sozinhas, isoladas no mundo. Muitas sem dúvida estão, mas muitas outras estão organizadas, compartilhando experiências e reafirmando o caráter social e coletivo de suas situações. E nisso é importante o papel das associações de pacientes.

Em segundo lugar, as associações de pacientes estão muito mais presentes em vários aspectos da produção de políticas públicas, produção de conhecimento, pesquisas sobre tratamentos medicamentosos ou cirúrgicos, etc, do que eu supunha no início da pesquisa. O que foi possível perceber com esta pesquisa é que a própria categoria de doenças raras não foi uma imposição vinda de instâncias superiores, mas sim adotada como estratégia política a fim de criar um senso de solidariedade entre as pessoas que sofrem com essas doenças, ao criar um possível senso de identificação, para se sobrepor à sensação de isolamento que pode advir da noção de raridade. Também, a noção de raridade dessas doenças tem relação estreita com a falta de investimentos em pesquisas sobre elas, mais do que com aspectos epidemiológicos e números de prevalência na população.

As noções de biopolítica e cidadania genética foram escolhidas para analisar esses grupos de ativismo porque oferecem os elementos necessários para uma abordagem como a proposta. Esses conceitos permeiam entre si nos discursos e nas ações das associações ao apontarem o direito à vida como base central do ativismo, seja quando reivindicam pesquisas, tratamentos ou na produção de políticas públicas de saúde. Essas associações estão envolvidas politicamente nas formulações de políticas sobre medicamentos, sobre pesquisa em seres humanos, sobre ampliação do atendimento na saúde. A militância dessas associações aborda um amplo espectro de reivindicações. A interferência da indústria farmacêutica ora é vista como positiva, em especial naquelas associações que fazem *advocacy*, ora é vista como problemática, como no caso das associações que estão organizadas no formato *opposing association*.

A indústria farmacêutica representa um grupo de interesses particular. Um dos interesses é que haja incentivos para as pesquisas sobre medicamentos para doenças raras, por vezes relativizando a importância dos cuidados necessários às pesquisas com seres humanos.

O curioso é que um dos argumentos feitos por esse setor é a falta de “retornos” (lucros) no comércio de medicamentos órfãos. No entanto, um relatório recente estima que, só com o comércio desses medicamentos, em 2016, houve uma movimentação de mais de 110 bi. de dólares. A estimativa para o ano de 2022 é que essa movimentação chegue a 217 bilhões (EVALUATE, 2016).

No Brasil, um avanço de extrema importância para o atendimento às pessoas que sofrem com doenças raras é resultado direto da participação de associações de pacientes. O caso da criação da Portaria de Atendimento Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS representa um marco em especial por dois motivos: primeiro, obviamente, pelas diretrizes que estabelece na atenção às pessoas com doenças raras; em segundo lugar, porque com a aprovação da portaria a temática das doenças raras entra com maior ênfase no âmbito das discussões legislativas e do executivo. Uma evidência da entrada da temática nas discussões legislativas é o fato de que, só em 2015, um ano após a aprovação da portaria, duas frentes parlamentares para doenças raras, uma delas mista, foram criadas. Além disso, parte significativa dos projetos de leis em tramitação foram formulados após a aprovação da portaria.

Apesar de algumas perguntas respondidas, outras surgem: pensando CADASIL, se existe um número considerável de pessoas reunidas num grupo criado numa rede social, por que a inexistência de uma associação ou sequer encontros presenciais, mesmo que muitas dessas pessoas sejam ativas politicamente? O que acontece que nem em associações guarda-chuva que lidam com doenças raras, no Brasil, é possível encontrar informação sobre a CADASIL?

São questões a serem pensadas num futuro breve. Durante a escrita deste trabalho também prestei a seleção de mestrado em Antropologia Social, desta universidade, e fui aprovado. Essas questões serão levadas adiante, com a possibilidade de um maior tempo para pensa-las e procurar respostas. No mestrado, a possibilidade de ampliar os limites dessa pesquisa e abranger outros problemas demonstram, espero, que este TCC é apenas o início de um longo trajeto acadêmico.

Em julho de 2016, tive o prazer e a oportunidade de participar como vivente do projeto Estágio e Vivências na Realidade do SUS (VER-SUS), no eixo temático de saúde indígena. Foram nove dias e noites intensos discutindo o sistema de saúde num coletivo de

mais de oitenta pessoas dispostas a pensar num sistema público, de qualidade, integral e humanizado. Essa experiência foi ótima por vários motivos, entre eles, poder estar reunido com tanta gente comprometida politicamente com uma saúde para todo mundo, que respeite as diferenças e as individualidades. Certamente algo muito valioso para o contexto político-social que vivemos.

Em meio a um contexto de graves ataques ao sistema único de saúde, com o bloqueio de repasse de verbas de mais de 10 bilhões de reais, em 2015, durante o governo de Dilma Rousseff, entrando no pacote de ajuste fiscal⁴¹, e com um atual ministro da saúde, do governo de Michel Temer, que faz posicionamentos controversos sobre o SUS, a defesa de um sistema de saúde integral, com equidade, universal e de qualidade, torna-se ainda mais necessária.

Seria deixar uma lacuna muito grande falar sobre o futuro das políticas públicas de saúde para as doenças raras no Brasil e não mencionar, ainda que superficialmente, a preocupação com a Proposta de Emenda à Constituição nº 241/2016 (atual PEC 55/2016), de autoria de Michel Temer. A proposta visa instituir um limite nos orçamentos Fiscal e da Seguridade Social da União por vinte exercícios financeiros, ou seja, vinte anos. Com o julgamento no STF, caso aprovada a distribuição dos medicamentos de alto custo no SUS (e, antes disso, a influência da PEC na própria decisão), os projetos de leis em tramitação, a implantação integral da portaria 199 e dos novos protocolos a serem aprovados, certamente haverá um aumento na demanda de verbas. A aprovação da PEC pode criar uma barreira com muitos prejuízos às políticas para doenças raras e as pessoas afetadas por elas, além dos prejuízos à população de modo geral.

Várias entidades se manifestaram contrárias à proposta: Conselho Nacional de Saúde⁴², Procuradoria Geral da República⁴³, Sindicato Nacional dos Docentes em Ensino Superior (ANDES)⁴⁴, Associação Nacional de Política e Administração da Educação⁴⁵,

⁴¹ Informação publicada pela Agência Pública, reproduzida nesta reportagem da Carta Capital: <http://www.cartacapital.com.br/economia/ajuste-fiscal-governo-anuncia-corte-de-69-9-bilhoes-de-reais-do-orcamento-6830.html>

⁴² Disponível em: https://www.susconecta.org.br/wp-content/uploads/2016/10/CNS_N%C3%83O-%C3%80-PEC-241_PDF-1.pdf

⁴³ Disponível em: https://jornalggn.com.br/sites/default/files/documentos/nota_tecnica_pgr-sri_no_082_2016_pgr-00290609-2016.pdf

⁴⁴ Disponível em: <http://portal.andes.org.br/imprensa/noticias/imp-inf-1503048789.pdf>

⁴⁵ Disponível em: <http://www.anpae.org.br/website/noticias/332-manifesto-contra-a-pec-241>

Associação Advogadas e Advogados Públicos para a Democracia⁴⁶, Associação Brasileira de Ensino de Biologia⁴⁷, Associação Brasileira Rede Unida⁴⁸, Associação Brasileira de Saúde Coletiva⁴⁹, Associação do Juízes Federais do Brasil⁵⁰, Associação dos Magistrados Brasileiros⁵¹, Associação Brasileira dos Auditores Fiscais e Receita Federal do Brasil⁵², Auditoria Cidadã da Dívida⁵³, Fundação Oswaldo Cruz⁵⁴, Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada (IPEA)⁵⁵, Conselho Federal de Economia⁵⁶, também uma carta da Associação Brasileira de Saúde Coletiva assinada conjuntamente com diversos representantes e entidades⁵⁷, entre outras.

⁴⁶ Disponível em: <http://justificando.com/2016/10/13/advogados-publicos-criticam-pec-241-opcao-ideologica-de-governo-sem-legitimidade/>

⁴⁷ Disponível em: <http://www.sbenbio.org.br/wordpress/wp-content/uploads/2016/10/Mo%C3%A7%C3%A3o-contra-o-PEC-241-2016.pdf>

⁴⁸ Disponível em: <http://www.sbenbio.org.br/wordpress/wp-content/uploads/2016/10/Mo%C3%A7%C3%A3o-contra-o-PEC-241-2016.pdf>

⁴⁹ Disponível em: <https://www.abrasco.org.br/site/2016/10/carta-aberta-abrasco-contra-a-pec-241-em-defesa-dos-direitos-sociais-e-da-democracia/>

⁵⁰ Disponível em: <http://www.ajufe.org/imprensa/ajufe-na-imprensa/nota-da-ajufe-sobre-a-pec-241/>

⁵¹ Disponível em: <http://www.amb.com.br/novo/?p=31921>

⁵² Disponível em: http://www.anfip.org.br/publicacoes/20160824102911_Panfleto-PEC-24116_24-08-2016_Panfleto-PEC-241-1.pdf

⁵³ Disponível em: <http://www.auditoriacidada.org.br/wp-content/uploads/2016/10/Folheto-CORRIGIDO-241-1.pdf>

⁵⁴ Disponível em: <http://portal.fiocruz.br/pt-br/content/fiocruz-divulga-carta-pec-241-e-os-impactos-sobre-direitos-sociais-saude-e-vida>

⁵⁵ O IPEA lançou duas notas técnicas: “O novo regime fiscal e suas implicações para a política de assistência social no Brasil”, disponível em: https://www.abrasco.org.br/site/wp-content/uploads/2016/09/nt_27_IPEA_regime_fiscal_assistencia_social.pdf. E a nota “Os impactos do novo regime fiscal para o financiamento do sistema único de saúde e para a efetivação do direito à saúde no Brasil”, disponível em: http://www.conass.org.br/wp-content/uploads/2016/09/NOTA_TECNICA_IPEA241.pdf

⁵⁶ Disponível em: http://cofecon.org.br/index.php?option=com_content&view=article&id=3382:cofecon-diz-nao-a-pec-241&catid=206:notas-oficiais&Itemid=840

⁵⁷ Disponível em: <https://www.abrasco.org.br/site/2016/10/nota-tecnica-inconstitucionalidade-do-congelamento-dos-pisos-da-saude-e-da-educacao-na-pec-241/>

8 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ALLSOP, J; JONES, K; BAGGOTT, R. **Health consumer groups in the UK: a new social movement?**. *Sociology of Health & Illness*. v. 26, nº 6. 2004.
- BARBOSA, R. L.; PORTUGAL, S. **Um olhar social para o paciente: Actas do I Congresso Iberoamericano de Doenças Raras**. Congresso Iberoamericano de Doenças Raras, p. 165, 2015.
- BARBOSA, R. L. **Para uma nova perspectiva sobre o campo das doenças raras: a motivação das associações civis em debate**. *Tempus. Actas de saúde coletiva*. Brasília. Junho, 2005. Disponível em <<
<http://tempusactas.unb.br/index.php/tempus/article/download/1578/1419>>> Acesso em 16/11/2016.
- BARROS, N. F. de; NUNES, E. D. **Sociologia, medicina e a construção da sociologia da saúde**. *Rev. Saúde Pública, São Paulo*, v. 43, n. 1, p. 169-175, Feb. 2009.
- BIEHL, J; PETRYNA, A. **Tratamentos jurídicos: os mercados terapêuticos e a judicialização do direito à saúde**. *História, Ciências, Saúde – Manguinhos*. Rio de Janeiro, v.23, nº1, jan-mar, 2016. p. 174-192.
- BIEHL, J; PETRYNA, A; GERTNER, A. A; AMON, J. J; PICON, P. D. **Judicialisation of the right to health in Brazil**. *The Lancenet*, 2009. 373: 2182 – 84.
- BLACK, N; MARTINEAU, F; MANACORDA, T. **Diagnostic odyssey for rare diseases: exploration of potential indicators**. S/L: Policy Innovation Research Unit, 2015.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 41p. Disponível em: <<
<https://institutobaresi.files.wordpress.com/2014/02/portaria.pdf>>> Acesso em: 10/10/2016.
- BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014, que Altera, acresce e revoga dispositivos da Portaria nº 199/GM/MS, de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio**. Disponível em: <
http://www.lex.com.br/legis_25545236_PORTARIA_N_981_DE_20_DE_MAIO_DE_2014.aspx> Acesso em: 16/11/2016.
- BRASIL. **Portaria nº. 81, de 20 de janeiro de 2009**. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Brasília, 2009(b). Disponível em: <http://docplayer.com.br/4756794-Politica-nacional-de-atencao-integral-em-genetica-clinica.html> Acesso em 16/11/2016.
- BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. CONITEC. **Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**. Ministério da Saúde, 2015. Disponível em: <<
http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2015/Relatorio_PCDT_DoencasRaras_CP_FINAL_142_2015.pdf>> Acesso em 12/11/2016.

BROWN, P; ZAVESTOSKI, S. **Social movements in health**: an introduction. *Sociology Of Health And Illness*, [s.l.], v. 26, n. 6, p.679-694, set. 2004. Wiley-Blackwell.
<http://dx.doi.org/10.1111/j.0141-9889.2004.00413.x>.

CANESQUI, A. M. **Sobre a presença das Ciências Sociais e Humanas na Saúde Pública**. *Saúde Soc. São Paulo*, v.20, nº1. p. 16-21, 2011.

CASTIEL, Luis David et al . **Os riscos genômicos e a responsabilidade pessoal em saúde**. *Rev Panam Salud Publica*, Washington , v. 19, n. 3, p. 189-197, Mar. 2006 .
Disponível em: <http://www.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1020-49892006000300007&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 20 Sept. 2015.

EPSTEIN, S. **Patient groups and health movements**. In HACKETT, E. J; AMSTERDAMSKA, O; LYNCH, M; WAJCMAN, J. *The handbook of Science and technology studies*. Cambridge: MIT Press. 2008. p. 499-539.

ESCOREL, S. **Reviravolta na saúde**: origem e articulação do movimento sanitário. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 1999.

EVALUATE. **World Preview 2016, outlook to 2022**. S/L. Setembro de 2016. Disponível em: << <http://info.evaluategroup.com/rs/607-YGS-364/images/wp16.pdf>>> Acesso em 22/11/2016.

FASSIN, D. **Another politics of life is possible**. *Theory Culture & Society*, vol, 26, nº5. 2009. p. 44-60.

FASSIN, D. **Biopolítica**. In EDUFRUSSO, M.; CAPONI, S. (Orgs.). *Estudos de filosofia e história das ciências biomédicas*. São Paulo: Discurso Editorial, 2006.BA/ABA: Salvador. 2015.

FASSIN, D. **El irresistible ascenso del derecho a la vida. Razón humanitaria y justicia social**. *Revista de Antropología Social*, vol. 19, 2010, pp. 191-204 Universidad Complutense de Madrid Madrid, España

FDA (Federal Drugs Administration). **Kefauver-Harris Amendments revolutionized drug development. Consumer Health Information**, 2012. Disponível em:
<<http://www.fda.gov/downloads/ForConsumers/ConsumerUpdates/UCM322886.pdf>>
Acesso em: 11/11/2016.

FILIPE, A. M. **Actores colectivos e os seus projectos para a saúde**: o caso das associações de doentes em Portugal. *Ea-journal*, v. 1, nº 2. 2009. pp. 1-48. Disponível em: << <http://www.ea-journal.com/art1.2/O-caso-das-associacoes-de-doentes-em-Portugal.pdf> >>
Acesso em 13/10/2016.

FONSECA, Rebecca Vilela Gonçalves da. **A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil**. 2014. 21 f. TCC (Graduação) - Curso de Gestão em Saúde Coletiva, Saúde Coletiva, Universidade de Brasília, Brasília, 2014.

FOUCAULT, M. **Society must be defended**. New York: St. Martin's Press. 2003. [arquivo virtual]

FOUCAULT, M. **A História da Sexualidade I: A vontade de saber**. 13. ed. Rio de Janeiro: Edições Graal, 1999. 152 p.

FOUCAULT, M. **O nascimento da medicina social.** In _____. Microfísica do Poder. Rio de Janeiro: Edições Graal, 2007. Roberto Machado (org).

GIBBON, S.; NOVAS, C. **Introduction.** In GIBBON, S.; NOVAS, C. Biosocialities, Genetics and the Social Sciences: Making Biologies and Identities. New York: Routledge. 2008.

GRUDZINSKI, R. R. **A nossa batalha é fazer o governo trabalhar:** estudo etnográfico acerca das práticas de governo de uma associação de pacientes. 2013. 130 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Antropologia Social, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2013.

GRUDZINSKI, R. R.; ROHDEN, F. **Saúde e biossociabilidade:** pensando maneiras de associativismo entre um grupo de pacientes com fibrose cística. In ROHDEN, F.; MACCALLUM, C. A. (orgs). Corpo e Saúde na mira da Antropologia: ontologias, práticas, traduções.

GUEDEZ, C; DINIZ, D. **A ética no aconselhamento genético:** um desafio à educação médica. Revista Brasileira de Educação Médica, Brasília, nº 33, vol. 2. pp. 247-252, 2009.

HEATH, D; RAPP, R; TAUSSIG, K-S. **Genetic Citizenship.** In NUGENT, D; VINCENT, J. A Companion to the Anthropology of politics. Malden: Blackwell Publishing Ltd. 2007.

HUYARD, C. **How did uncommon disorders become “rare diseases”? History of a boundary object.** Sociology of Health and Illness, v. 31, n. 4, p. 463–477, 2009.

INTERFARMA. **Relatório Anual de Atividades.** 2015. Disponível em: <<http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/98-relatorio-anual-de-atividades-2015-site.pdf>> Acesso em: 11/11/2016.

JORGE, E. **A mobilização Instituinte (décadas de 1970 e 1980).** In FALEIROS, V. P; SILVA, J. F. S; VASCONCELOS, L. C. F; SILVEIRA, R. M. G. A construção do SUS: histórias da Reforma Sanitário e do Processo Participativo. Brasília: Ministério da Saúde. 2006.

KAVANAGH, A. M; BROOM, D. H. **Embodied risk:** my body, myself? Social Science and Medicine. v. 46, nº 3, 1998. p. 437-444.

MACHADO, R; LOUREIRO, A; LUZ, R; MURICY, K. **Danação da norma:** medicina social e constituição da psiquiatria no Brasil. Rio de Janeiro: Graal. 1978.

MALUF, S. W. **Biolegitimacy, rights and social policies:** New biopolitical regimes in mental healthcare in Brazil. Vibrant, Virtual Braz. Anthr, Brasília , v. 12, n. 1, p. 321-350. Junho, 2015.

MIOTTO, M. M. de B; BARCELLOS, L. A. **Contribuição das Ciências Sociais nas práticas de Saúde Pública.** Revista Brasileira de Pesquisa em Saúde. Nº 11, vol 2. 2009. p. 43-48.

NOVAS, C. **Patient Activism and Biopolitics:** Thinking through Rare Diseases and Orphan Drugs. In CISNEY, V; MORAR, N. Biopower: Foucault and beyond. The University of Chicago Press. 2015.

NOVAS, C.; STREET, H. **The Political Economy of Hope:** Patients ' Organizations , Science and Biovalue. p. 289–305, 2006.

NUNES, J. A. **A pesquisa em saúde nas ciências sociais e humanas: tendências contemporâneas**. Coimbra: Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra. 2006.

OLIVEIRA, C. R. C; GUIMARÃES, M. C. S; MACHADO, R. **Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro**. Revista de Informação, v. 13, nº 1. Fev/2012. Disponível em: < http://www.dgz.org.br/fev12/Art_04.htm>. Acesso em 07/11/2015.

OSADA, N. M. **O processo de biomedicalização no Brasil: estudo da prática científica em pesquisas sobre doenças genéticas**. 2012. 300 f. Tese (Doutorado) - Curso de Geociências, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, 2012.

PAIM, J. S. **O que é SUS**. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2009.

PAIM, J. S. **Conjuntura da transição democrática da criação do cebs à constituição**. In PAIM, J. S. Reforma sanitária Brasileira: contribuição para a compreensão e crítica [online]. Salvador: EDUFBA; Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2008.

PETERSEN, A. **Introduction: the new genetics, health, and 'the public'**. In PETERSEN, A. R.; BUNTON, R. The new genetics and the public's health. London: Routledge. 2002.

PETRYNA, A. **Life exposed: biological citizens after Chernobyl**. New Jersey: Princeton University Press. 2002.

RABEHARISOA, V. et al. **From "politics of numbers" to "politics of singularisation": Patient's activism and engagement in research on rare diseases in France and Portugal**. BioSocieties. v. 9 nº 2. Junho/2014. pp. 194-217.

RABEHARISOA, V; CALLON, M. **The involvement of patients' associations in research**. International Social Science Journal, [s.l.], v. 54, n. 171, p.57-63, mar. 2002. Wiley-Blackwell. <http://dx.doi.org/10.1111/1468-2451.00359>.

RABEHARISOA, V. et al. **The dynamics of causes and conditions: the rareness of diseases in French and Portuguese patient's organizations' engagement in research**. CSI Working Paper Series 026. Disponível em: << http://www.csi.mines-paristech.fr/working-papers/DLWP.php?wp=WP_CSI_026.pdf >> Acesso em 12/10/2016

RABEHARISOA, V. **Experience, knowledge and empowerment: the increasing role of patient organizations in staging, weighting and circulating experience and knowledge**. In AKRICK, M. et al. The dynamics of patient organizations in Europe. Paris: Sociales. Collection Sciences, 2008. pp. 13-34.

RABEHARISOA, V; MOREIRA, T; AKRICH, M. **Evidence-based activism: patients' organisations, user' and activists' groups in knowledge society**. CSI Working Papers Series, 33. 2013.

RABINOW, P. **Antropologia da Razão**. Rio de Janeiro: Relume Dumará, 1999.

RABINOW, P.; ROSE, N. **O conceito de Biopoder hoje**. Política e Trabalho.v. 1, n. 2, p. 27-57, 2006.

RIBEIRO, Lúcia. **Os movimentos sociais e sua relação com a questão da saúde**. Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro , v. 5, n. 3, p. 264-275, Sept. 1989

ROCHA, A. S. E. **Biopolítica**. Dicionário de Filosofia Moral e Política: Instituto de Filosofia da Linguagem, Universidade Nova de Lisboa, 2005.

ROSE, N; NOVAS, C. **Biological Citizenship**. In: ONG, Aihwa; COLLIER, Stephen J.. **Global Assemblages: Technology, Politics, and Ethics as Anthropological Problems**. 4. ed. Oxford: Blackwell Publishing Ltd, 2007. p. 439-463.

ROSE, N. **The Politics of life itself: biomedicine, power, and subjectivity in the twenty-first century**. Reino Unido. Ed.: Princenton University Press. 2007.

ROSE, N. **A política da própria vida: biomedicina, poder e subjetividade no século XXI**. São Paulo: Editora Paulus, 2013. 1ª ed.

SANTOS, R. V; MAIO, M. C. **Race, Genomics, Identities and Politics in Contemporary Brazil**. Critique of Anthropology, v. 24, n. 4, p. 347–378, 2004.

STRATHERN, M. **A pessoa como um todo e seus artefatos**. In STRATHERN, M. O efeito etnográfico e outros ensaios. São Paulo: Cosac Naify. 2014.

VIEIRA, D. K. R. et al. **Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte**. Physis, [s.l.], v. 23, n. 1, p.243-261, 2013. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/s0103-7331201300010001>

9 ANEXOS

Tabela 1

Doenças com associações de pacientes organizadas no Brasil*
Acromegalia
Adrenoleucodistrofia
Alfa 1
Angioedema Hereditário
Cistinose
Doença de Crohn
Doença de Fabri
Doença de Gaucher
Doença de Granulomatosa Crônica
Doença de Machado-Joseph
Doença de Pompe
Doença de Von Willebrand
Epidermólise Bolhosa
Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)
Esclerose Múltipla
Esclerose Tuberosa (ET) ou Doença de Bourneville
Fenilcetonúria
Hipercolesterolemia Familiar
Hipertensão Arterial Pulmonar (HAP)
Imunodeficiências Primárias
Leucemia Mielóide Crônica

Mielofibrose
Mucopolissacaridose
Osteogênese Imperfeita
Osteosarcoma
Paramiloidose
Porfíria
Porfíria Eritropoiética Congênita
Porfírias Agudas
Púrpura Trombocitopênica Imune
Síndrome de Cushing
Síndrome de Guillain-Barré (SGB) ou Polirradiculoneurite Aguda
Síndrome de Rett
Síndrome de West
Síndrome Hemolítico-Urêmica Atípica (SHUA)
Talassemia (ou Anemia do Mediterrâneo ou Microcitemia)
Tirosinemia Tipo I (ou Mucoviscidose ou Fibrose Cística)
* Lista baseada no levantamento feito pela Campanha Muitos Somos Raros, disponível no site da iniciativa (11/2016).

Tabela 2

Doenças raras contempladas com protocolos clínicos no Brasil (Nov/2016)	
Acromegalia (Retificado em 03/04/2013)	Portaria SAS/MS nº 199 – 25/02/2013
Anemia Aplástica, Mielodisplasia e Neutropenias Constitucionais – Uso de Fatores estimulantes de Crescimento de Colônias de Neutrófilos	Portaria SAS/MS nº 113 - 04/02/2016
Angioedema Hereditário	Portaria SAS/MS nº 880 - 12/07/2016
Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 449 - 29/04/2016
Artrite Reativa – Doença de Reiter	Portaria SAS/MS nº 207 – 23/04/2010
Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo	Portaria SAS/MS nº 110 – 10/05/2010
Dermatomiosite e Polimiosite	Portaria SAS/MS nº 206 – 23/04/2010
Diabete Insípido	Portaria SAS/MS nº 710 – 17/12/2010
Distonias Focais e Espasmo Hemifacial	Portaria SAS/MS nº 376 – 10/11/2009
Doença de Crohn	Portaria SAS/MS nº 711 – 17/12/2010
Doença de Gaucher	Portaria SAS/MS nº 708 – 25/10/2011

Doença de Paget – Osteíte deformante	Portaria SAS/MS nº 456 – 21/05/2012
Doença de Wilson	Portaria SAS/MS nº 848 – 05/12/2011
Doença Falciforme*	Portaria SAS/MS nº 55 – 29/01/2010
Esclerose Lateral Amiotrófica	Portaria SAS/MS nº 496 – 23/12/2009
Esclerose Múltipla	Portaria SAS/MS nº 1.505 - 29/12/2014
Espondilite Ancilosante	Portaria SAS/MS nº 640 – 24/07/2014
Fenilcetonúria	Portaria SAS/MS nº 712 – 17/12/2010
Fibrose Cística	Portaria SAS/MS nº 224 – 10/05/2010
Hepatite Autoimune	Portaria SAS/MS nº 457 – 21/05/2012
Hiperplasia Adrenal Congênita	Portaria SAS/MS nº 16 – 15/01/2010
Hipertensão Arterial Pulmonar	Portaria SAS/MS nº 35 – 16/01/2014
Hipoparatiroidismo	Portaria SAS/MS nº 450 - 29/04/2016
Hipotireoidismo Congênito	Portaria SAS/MS nº 56 – 23/04/2010

Ictioses Hereditárias	Portaria SAS/MS nº 13 – 15/01/2010
Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos	Portaria SAS/MS nº 495 – 11/09/2007
Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)	Portaria SAS/MS nº 15 – 15/01/2010
Insuficiência Pancreática Exócrina	Portaria SAS/MS nº 112 - 04/02/2016
Lúpus Eritematoso Sistêmico	Portaria GM/MS nº 100 – 07/02/2013
Miastenia Gravis	Portaria SAS/MS nº 229 – 10/05/2010
Osteogênese Imperfeita	Portaria SAS/MS nº 1.306 – 22 /11/2013
Púrpura Trombocitopênica Idiopática (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 1.316 – 22/11/2013
Síndrome de Guillain-Barré	Portaria SAS/MS nº 497 – 22/12/2009
Síndrome de Turner	Portaria SAS/MS nº 223 – 10/05/2010
Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes	Portaria SAS/MS nº 459 – 21/05/2012

***A doença falciforme é rara em algumas regiões.**

Fonte: Relatório de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas; Site Rede Raras.

Tabela 3

Quadro 1. Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia: classificação final

1	Polineuropatia amiloidótica familiar
2	Anomalias da determinação e diferenciação do sexo
3	Imunodeficiências primárias
4	Anomalias Cromossômicas e complexos malformativos (Incluindo: Cranioestenoses / Disostoses Crâniofaciais; Osteocondrodisplasias; Síndrome de Marfan e afins; Doenças de Reparo do DNA / Instabilidade cromossômica; Síndrome de Noonan e afins, e Facomatoses)
5	Genodermatoses
6	Leucodistrofias
7	Ataxias Hereditárias
8	Síndrome Nefrótica Corticorresistente
9	Distrofias musculares / miopatias
10	Atrofia Muscular Espinhal
11	Doença de Huntington

Quadro 2. Deficiência Intelectual: classificação final

1	Deficiência intelectual associada a Síndromes e complexos malformativos
2	Deficiência Intelectual associada à alteração cromossômica
3	Síndrome Rett e afins
4	Síndrome do X-Frágil
5	Deficiência intelectual ligada ao cromossomo X
6	Deficiência Intelectual de causa teratogênica
7	Deficiência Intelectual não sindrômica idiopática
8	Deficiência intelectual autossômica não sindrômica

Quadro 3. Erros inatos do metabolismo: classificação final

1	Aminoacidopatias (Incluindo os neurotransmissores diagnosticados em conjunto com as hiperfenilalaninemias)
2	Erros inatos do metabolismo com manifestação aguda (Incluindo: Intolerâncias a açúcares; Defeitos de β -oxidação dos ácidos graxos; Distúrbios do ciclo da Uréia; Glicogenoses; Acidurias Orgânicas)
3	Adrenoleucodistrofia ligada ao Cromossomo X e Doenças Peroxissomais
4	Distúrbios do Metabolismo dos Metais e Porfirias
5	Mucopolissacaridose
6	Cistinose
7	Alterações do Metabolismo do Colesterol
8	Esfingolipidoses
9	Oligossacaridoses
10	Mitocondriopatia
11	Defeitos congênitos de glicosilação

Quadro 4. Infeciosas: classificação final

1	Infecção por micobacteria atípica e BCGite
2	Rickettsioses
3	Vasculite associada à hepatite C
4	Micoses sistêmicas*
5	Síndrome Hemolítica Urêmica – SHU*
6	Síndrome pós-poliomielite*
7	Melioidose*

***Retiradas pós Consulta Pública por decisão do Plenário da CONITEC**

Quadro 5. Inflamatórias: classificação final

1	Doença de Still do Adulto
2	Doença de Behçet
3	Doença associada à IgG4
4	Amiloidose
5	Síndrome de ativação macrofágica
6	Osteomielite multifocal recorrente
7	Sarcoidose

Quadro 6. Autoimunes: classificação final

1	Vasculites Sistêmicas Primárias
2	Síndrome anti-fosfolípide
3	Síndrome de Sjögren-primaria

Figuras



Figura 5: Grupo fazendo manifestação em frente ao STF durante julgamento sobre distribuição de medicamentos de alto custo no SUS.



Figura 6: busca com nenhum resultado encontrado para “CADASIL” no site Vidas Raras.

https://www.muitosomossraros.com.br/?s=cadasil

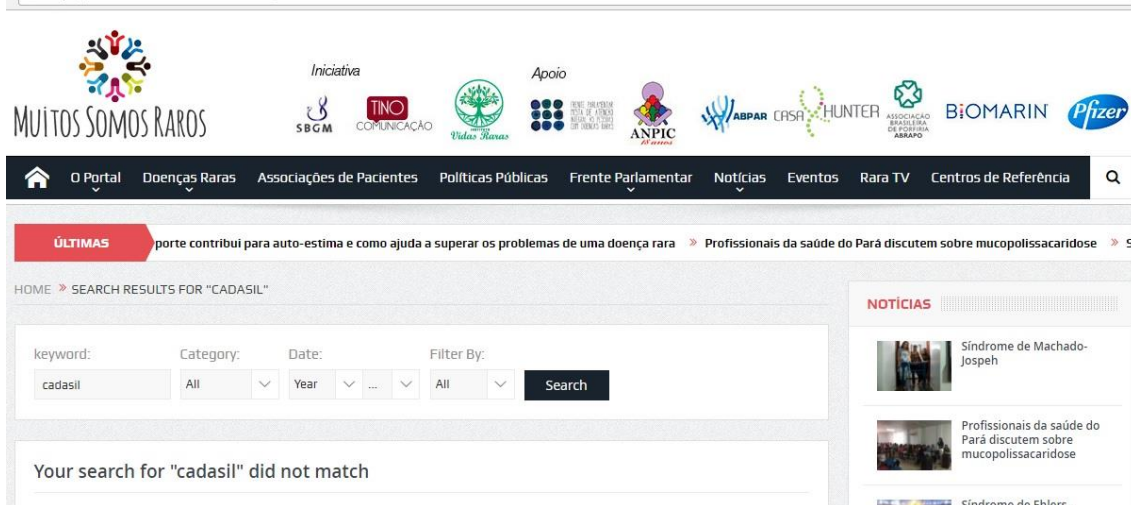


Figura 7: busca com nenhum resultado encontrado para “CADASIL” no site Muitos Somos Raros.

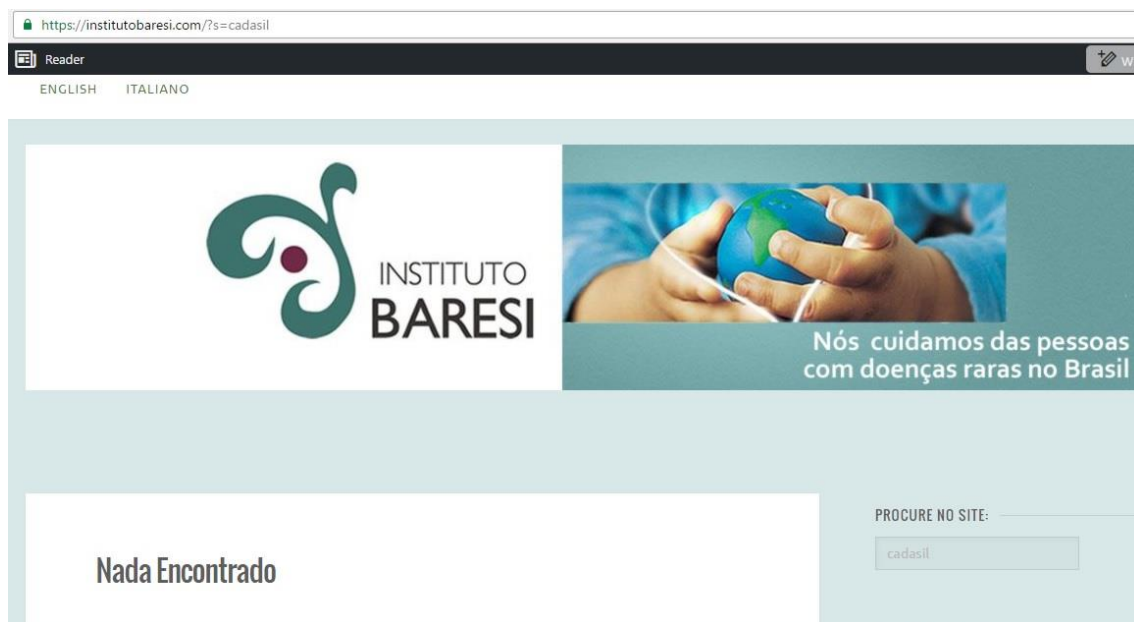


Figura 8: busca com nenhum resultado encontrado para “CADASIL” no site do Instituto Baresi.

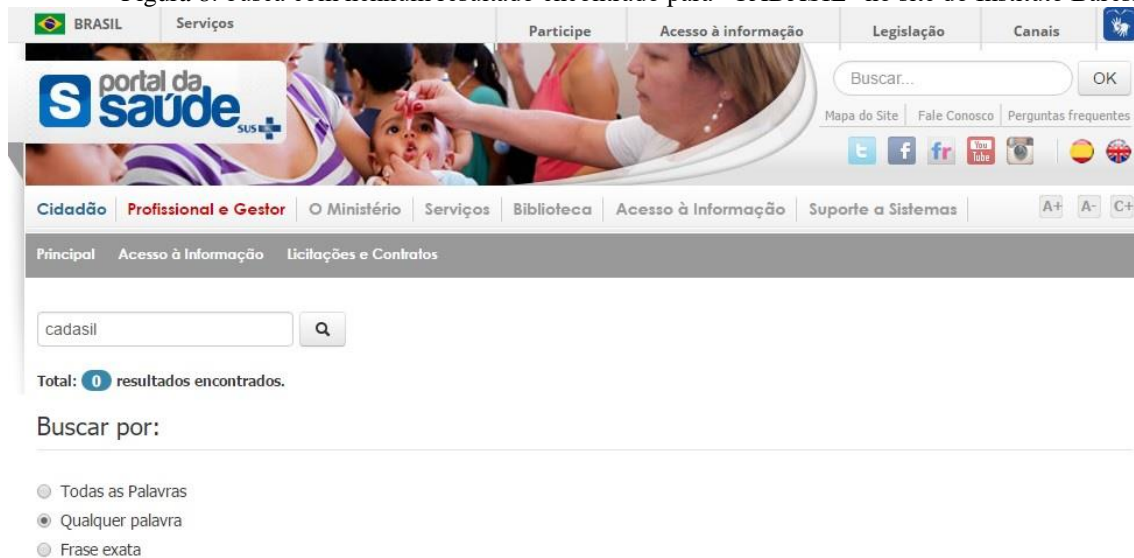


Figura 9: busca com nenhum resultado encontrado para “CADASIL” no site Portal da Saúde, do Ministério da Saúde.

Associadas Interfarma

Abbott	Celgene	MSD
Abbvie	Chiesi	Mundipharma
Actavis	Daiichi Sankyo	Novartis
Actelion	Eisai	Novo Nordisk
Aegerion	Ferring	Pfizer
Alexion	Galderma	Pharmaprxaxis
Allergan	GE Healthcare	Pierre Fabre
Amgen	Genzyme	Reckitt
Astellas	Glaxo Smith Kline	Roche
AstraZeneca	Glenmark	Sanofi
Bagó	Grünenthal	Servier
Baxter	Hospira	Shire
Bayer	Ipsen	Stiefel
Besins	Isdin	Takeda
Biogen	Janssen	Teva Brasil
Biomarin	Leo Pharma	Theraskin
Biominas	Lilly	UCB
Boehringer	Lundbeck	Zambon
Bristol-Myers Squibb	Merck S.A.	

Figura 10: quadro de empresas associadas Interfarma. Fonte: site Interfarma.